

*Fluctuat
nec
mergitur*



12^{èmes} ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

09-12

JANV.

2024

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT

www.assises-génétique.org



Informations générales & inscriptions : viviane.barbarisi@mcocongres.com
Informations sponsoring & partenariat : julia.schroeder@mcocongres.com

Fluctuat nec mergitur

PARIS

12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-genetique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Mardi 09 janvier"

09:00

09:00 - 12:30

WORKSHOP 4

Expression, épissage, intron, transcriptome

Moderateurs : Claude HOUDAYER (Rouen), Véronique PINGAULT (Paris)

09:00 - 09:10 #38633 - **SS092 Analyse comparative d'outils de prédiction d'épissage.** Jean-Baptiste LAMOUCHE (STRASBOURG), Céline BESNARD, Hélène DOLLFUS, Antony LE BÉCHEC, Jean MULLER
09:10 - 09:20 #38619 - **SS093 PolySplice : un nouvel outil bio-informatique de tri et d'analyse des variants d'épissage.** Marc BRAS (Maurepas), Nicolas CAGNARD, Guillaume DORVAL, Nitschké PATRICK
09:20 - 09:25 #38042 - **SS094a Mise en place d'une analyse RNA-seq pour la détection d'événements d'épissage aberrants en génétique constitutionnelle : expérience lyonnaise avec l'utilisation du pipeline SAMI (S with Molecular Indexes).** Stéphane PINSON (LYON), Lucas GAUTHIER, Sylvain MARESCHAL, Valentin WUCHER, Claire BARDEL, Maude VECTEN, Maud TUSSEAU, Alain CALENDER
09:25 - 09:30 #38235 - **SS094b Détection d'événements d'épissage aberrants chez des patients isolés en RNA-seq avec SAMI.** Sylvain MARESCHAL, Valentin WUCHER, Sarah HUET, Camille LÉONCE, Kaddour CHABANE, Sandrine Pierre-Paul BRINGUIER, Stéphane PINSON, Marc BARRITAU, Claire BARDEL (Lyon)
09:30 - 09:40 #37994 - **SS095 Mise en place d'une stratégie de séquençage d'ARN par capture issue de différents tissus : une approche intégrative pour un diagnostic ciblé.** Clément SAUVESTRE (Bordeaux), Marc BRAS, Vincent MORNIÈRE, Christelle ARRONDEL, Nicolas CAGNARD, Patrick NITSCHKE, Manon MAUTRET GODEFROY, Laurence HEIDET, Corinne ANTIGNAC, Guillaume DORVAL
09:40 - 09:50 #37905 - **SS096 Evaluation du séquençage ciblé d'un panel ARN pour le classement de variants d'épissage en oncogénétique.** Maud PRIVAT (CLERMONT FERRAND), Flora PONELLE-CHACHUAT, Sandrine VIALA, Na Mathis LEPAGE, Anne CAYRE, Yannick BIDEY, Yves-Jean BIGNON, Mathilde GAY-BEUILLE, Mathias CAVAILLE
09:50 - 10:00 #38225 - **SS097 Retour d'expérience sur la mise en place du séquençage de l'ARN messager (mRNA-seq) dans un laboratoire de neurogénétique moléculaire en diagnostic de routine.** Leila QEBIBO (PARIS)
Alexandra AFENJAR, Malek LOUHA, Lydie BURGLÉN
10:00 - 10:30 Table ronde.
10:30 - 10:59 PAUSE
10:59 - 11:00 IL N'Y A PAS QUE LE RNASEQ AU LABORATOIRE !
11:00 - 11:10 #37781 - **SS098 Combinaison de SpliceAI et d'un test dans un modèle de gène complet pour interpréter l'impact de l'épissage de tous les variants codants possibles de SPINK1.** Hao WJ, Jin-Huan LIN, Xin-Yi Wen-Bin ZOU, Sacha SCHUTZ, Emmanuelle MASSON, Yann FICHOU, Gerald LE GAC, Claude FÉREC, Zhuan LIAO, Jian-Min CHEN (BREST)
11:10 - 11:20 #37797 - **SS099 L'analyse de transcrits en oncogénétique par la technique SEALight5 diminue l'erreur diagnostique.** Julie AMIOT (Rouen), Corentin LEVACHER, Philippe RUMINY, Camille CHARBONNIER, Françoise Jean-Christophe THÉRY, Isabelle TENNEVEY, Jacques MAUILLON, Violette ALLOUCHERY, Nathalie PARODI, Maud BRANCHAUD, Pascaline BERTHET, Dominique VAUR, Sophie KRIEGER, Marie-Pierre BUISINE, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Edwige K Claude HOUDAYER
11:20 - 11:30 #37896 - **SS100 Variants du gène d'albinisme oculocutané OCA2 et pathogénicité du saut d'exon 10.** Elna MERCIER (Bordeaux), Vincent MICHAUD, Angèle SEQUEIRA, Eulalie LASSEAU, Claudio PLAISANT, Benoit AR Sophie JAVERZAT
11:30 - 11:40 #38157 - **SS101 Etude de la dérégulation de l'épissage induite par les mutations de l'exon 2 de VHL associées au développement de polyglobulie ou de tumeurs.** Valéna KARAGHIANNIS (Nantes), Loïc SCHMI Marion LENGLET, Sophie COUVE, Franck CHESNEL, Anne COUTURIER, Marine DELAMARE, Amandine LEROY, Valentine LESIEUR, Bruno CASSINAT, Stéphane RICHARD, Yannick ARLOT, Sylvie TUFFERY-GIRAUD, Julie MIRO, François GIRODON, Betty
11:40 - 11:50 #37671 - **SS102 Evaluation des conséquences transcriptomiques des variations pathogènes de NIPBL dans des cellules souches pluripotentes induites éditées.** Kevin CASSINARI (Rouen), Anne ROVELLET-LEC Céline DERAMBURE, Myriam VEZAIN, Coutant SOPHIE, Anne-Claire RICHARD, Nathalie DROUOT, Juliette COURSIMAULT, Gabriella VERA, Alice GOLDENBERG, Saugier-Verber PASCALE, Camille CHARBONNIER, Gaël NICOLAS
11:50 - 11:55 #38250 - **SS103a La modulation d'épissage comme stratégie thérapeutique appliquée aux mutations introniques profondes de COL7A1 causant l'épidermolyse bulleuse dystrophique récessive.** Nathalie Emmanuelle BOURRAT, Catherine PROST, Mei CHEN, David WOODLEY, Matthias TITEUX (PARIS), Alain HOVNANIAN
11:55 - 12:00 #38169 - **SS103b L'identification de nouveaux variants délétères du promoteur de COL7A1 permet d'élucider des cas d'épidermolyse bulleuse dystrophique récessive.** Nathalie PIRONON (Paris), Artyom GA Maria Joao YUBERO, Sabine DUCHATELET, Kristina HOVHANNESYAN, Stephanie LECLERC-MERCIER, Natella KOSTANDYAN, Francis PALISSON, Tamara SARKISIAN, Matthias TITEUX, Ignacia FUENTES, Alain HOVNANIAN
12:00 - 12:30 Table ronde.

09:00 - 12:30

WORKSHOP 3

Déficience intellectuelle

Moderateurs : Nicolas CHATRON (Lyon), Amélie PITON (Strasbourg)

Votre variant/cas clinique en 180° - variant CC2D2A. Leila QEBIBO (PARIS)
Votre variant/cas clinique en 180° - variant ADNP. Mathieu GEORGET (Paris)
Votre variant/cas clinique en 180° - variant PLK. Lucile BOUTAUD (Paris)
Nouveaux gènes de DI et TND - GRID1. Devina UNG (Tours)
Nouveaux gènes de DI et TND - RBBP4. Tanguy DEMARET (Gosselies, Belgique)
Actualités sur les épisignatures.
Retour sur l'échange Interlaboratoire 2023.
Le diagnostic de la DI à l'ère du Génome.
- Résultats des analyses de génome réalisées dans la préindication DI
- Point sur l'évolution des pratiques
- Discussion

09:00 - 12:30

WORKSHOP 2 - BIO-INFORMATIQUE

Du variant à l'annotation, de l'individu à la cohorte: Quels apports de la bio-informatique ?

Moderateurs : Alban LERMINE (Paris), Jean MULLER (Strasbourg), Marie DE TAYRAC (Rennes)
Comité d'orga: Claire Bardele, Matthieu Chopelle, Anne-Sophie Denomme-Pichon, Florent Denoual, Christophe Habib, Charles van Goethem, Anne-Louise Leutenegger, Alban Lermine, Marie de Tayrac, Jean Muller

Annotation, priorisation et interprétation des variants.

SpliceAI visual, l'IA pour l'épissage. Jean-Madeleine DE SAINTE AGATHE (Paris)
AlphaMissense, l'IA au service des faux-sens. Perrine BRUNELLE (Lille)
Annotations des variants, exemple de Mobidetails. David BAUX (MONTPELLIER)
Nouveautés ACMG/AMP/ClinGen et autres classifications de variants. Svetlana GOROKHOVA (MARSEILLE)
Priorisation du variant/gène via HPO. Kevin YAUY (Montpellier), Virginie BERNARD (Grenoble)
Interface d'analyse, exemple d'un projet collaboratif DIAGHO. Marie DE TAYRAC (Rennes)
Agrégation de données entre possibilités et technologies liées au Data lake.
Présentation et démo de la réanalyse de cohortes de génomes humains complets (gros volume). Sacha SCHUTZ (Rennes), Pierre MARIJON (Paris)
Forces et limites de l'IA en santé. Emmanuel BACRY
Table ronde - La place de la bioinformatique dans le diagnostic.
Retour sur l'enquête GT Mélier - BioInfoDiag. Antony LE BÉCHEC (STRASBOURG)
Discussion autour de la place du bioinformaticien.
Quelles perspectives d'avenir pour la discipline ?

09:00 - 11:00

WORKSHOP 5

AnDDI/Outre-mer

Moderateurs : Yline CAPRI (Paris), Didier LACOMBE (Bordeaux), Laurence OLIVIER-FAVRE (DIJON)

10:00

10:00 - 12:30

WORKSHOP 1

PFMG : Vers une déconstruction post-génomique de la biologie génétique. Quelles analyses ? quelles perspectives ?...

Moderateurs : Olivier CARON (VILLEJUIF), Massimiliano ROSSI (LYON), Christel THAUVIN ROBINET (DIJON)

10:00 - 10:30 Aspects réglementaires. Christophe BARRET (Grenoble)
Enjeux éthiques. Dominique STOPPA-LYONNET (Paris)
Plan France Médecine Génétique : après 2025. Frédérique NOWAK (Paris), Christel THAUVIN ROBINET (DIJON)
Discussion. Anne-Sophie LAPOINTE (France), Frédérique NOWAK (Paris)
Table ronde. Pascaline BERTHET (CAEN), Massimiliano ROSSI (LYON), Olivier CARON (VILLEJUIF)

10:30

PAUSE - VISITE DES STANDS - CONSULTATION DES EPOSTERS

11:00

11:00 - 12:30

WORKSHOP 6

Fluctuat nec mergitur

PARIS

12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-genetique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Mardi 09 janvier"

Anomalies développement DPN avec éthique

Modérateurs : Tania ATTIE-BITACH (PARIS), Emilie CONSOLINO (MARSEILLE)

Résultats de l'enquête sur le séquençage d'exome prénatal en France (groupe de travail Foetopathologie / génomique foetal AnDDI-Rares), Matthieu DAP (Nancy)
Réflexion du groupe de travail "Éthique" de la FFGH sur les enjeux éthiques du séquençage d'exome prénatal. Guillaume COGAN (Paris)
Récidive de syndrome malformatif à prédominance cérébrale: quand un variant en cache un autre, apport de l'exome en prénatal. Céline DUPONT (PARIS)
Redécouverte d'une pathologie familiale sur point d'appel foetal - Syndrome OPD. Paul ROLLIER (Rennes)
Discussion clinico-biologique chez un fœtus présentant un RCIU et des pieds bots: difficultés rencontrées. Élise SCHAEFER (Strasbourg)
Un nez court qui en dit long. Audrey PUTOUX (LYON)
Une petite taille familiale ? Audrey PUTOUX (LYON)
Exome prénatal trio pour anasarque fœtale : donnée incidente avec implication pour le conseil génétique. Claire BENETEAU (BORDEAUX CEDEX)
Exome prénatal : multiples questionnements. Delphine HERON (Paris)
Faut-il "genematcher" en prénatal? Delphine HERON (Paris)
Conclusions et perspectives de travail.

12:45

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER SEQONE GENOMICS

Comment aider le biologiste moléculaire à diagnostiquer les maladies génétiques grâce à l'intelligence artificielle ?

12:45 - 12:55 Introduction. Michaël BLUM
12:55 - 13:10 Intégrer les phénotypes dans le diagnostic moléculaire avec la méthode d'intelligence artificielle Phenogenius. Kévin YAUY (Montpellier)
13:10 - 13:25 Faciliter le diagnostic moléculaire en néphrologie grâce à l'intégration des phénotypes et la co-interprétation. Laurent MESNARD (Paris)
13:25 - 13:35 Accélérer l'interprétation des exomes grâce à l'intelligence artificielle. Marine SERVEAUX DANCER (Lyon)
13:35 - 13:45 Discussion.

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER TWIST BIOSCIENCE

Advancing Genomic Profiling: Strategies for Enhanced Performance, Efficiency, and Flexibility in Targeted Sequencing Technologies

12:45 - 13:05 Nouvelle approche pour la découverte de biomarqueurs épigénétiques par séquençage ciblé du méthylome : application dans le cadre du cancer de l'ovaire. Mehdi BEN SASSI (Evry)
13:05 - 13:25 Organisation et Optimisation d'une plateforme NGS : Expérience du laboratoire de Biologie Moléculaire du Département d'Anatomie et Cytologie Pathologiques du CHU de Toulouse. Solène EVRRARD (Toulouse)
13:25 - 13:45 Improving the Performance, Efficiency and Flexibility of Targeted Sequencing. Yann MERLET (Toulouse)

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER ROCHE DIAGNOSTICS FRANCE

Optimisation de la préparation des échantillons pour le séquençage : clé du succès en pratique clinique

12:45 - 13:15 Simplification de l'accès aux tests génétiques : étude de panels de gènes à partir d'ADN extrait de sang déposé sur papier buvard ; exemple des hyperoxaluries primitives. Cécile ACQUAVIVA-BOURDAIN (Lyon), Sophie VASSE
13:15 - 13:45 Détection du statut HRD avec la technologie Roche : retour d'expérience. Mathilde GAY BELLUE (Clermont-Ferrand)

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER BIOMARIN

Prise en charge de l'Achondroplasie en 2023-2024

12:45 - 12:55 Introduction à l'achondroplasie et au réseau MOC.
12:55 - 13:35 Nouvelle approche thérapeutique de l'achondroplasie. L'organisation au sein de l'hôpital Necker et au niveau national : bonnes pratiques dans la prise en charge de maladies rares. Valérie CORMIER-DAIRE (Paris)
13:30 - 13:45 Bilan pré-thérapeutique et suivi des patients. Valérie CORMIER-DAIRE (Paris)
Conclusion & discussion.

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER STILLA

Analyse des mutations ESR1 avec le test « 12-Plex » sur ADN circulants plasmatiques et FFPE en Crystal Digital PCR® sur le Nio™+

Intervenant : Julien CORNÉ (Rennes)

14:00

14:00 - 14:15

DISCOURS D'OUVERTURE.

14:15

14:15 - 16:15

CONFERENCE PLENIERE 1

Tumoral, mosaïque, constitutionnel : de la cible au traitement

Modérateurs : Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO (PARIS), Sylvie ODENT (RENNES)

14:15 - 14:45 Traitements ciblés des syndromes d'hyper-croissance par activation PIK3CA. Guillaume CANAUD (Paris)
14:45 - 15:15 Traitements ciblés des mutations activatrices constitutionnelles de FGFR3. Laurence LEGEAI-MALLET (Paris)
15:15 - 15:45 Réparation de l'ADN, tumorigénèse et thérapie ciblée. Raphaël CECCALDI (Paris)
15:45 - 16:15 Thérapie ciblée et mélanome : espoirs et frustrations. Caroline ROBERT

16:15

PAUSE - VISITE DES STANDS - CONSULTATION DES EPOSTERS

16:45

16:45 - 18:15

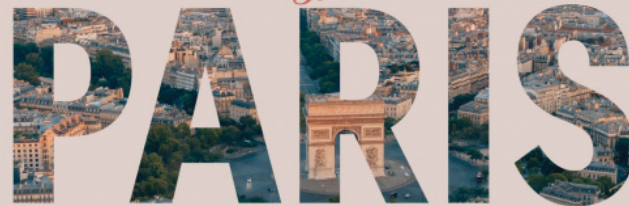
SESSIONS SIMULTANÉES 01

Neurogénétique

Modérateurs : Alexandra DURR (Paris), Cyril GOIZET (Bordeaux)

16:45 - 17:00 #37990 - **SS001 Insertion AluYa5 en 3'UTR d'un gène du matrisome perturbant l'utilisation des signaux de polyadénylation de ce gène et conduisant à une maladie des petites artères cérébrales par un ce gène.** Chaker ALOUJI (PARIS), Lisa NEUMANN, Françoise BERGAMETTI, Eric SARTORI, Marc HERBRETEAU, Arnaud MAILLARD, Thibault COSTE, Hélène MOREL, Dominique HERVE, Hugues CHABRIAT, Serge TIMSIT, Irina VIAKHIREVA, Yves DENOY, Rémi ALLIBERT, Florence DEMURGER, Cedric GOILLON, Patrick VERMEERSCH, Florence MARCHELLI, Corinne BLUGEON, Sophie LEMOINE, Claire TOURTIER-BELLOSTA, Alexis BROUAZIN, Anne-Louise LEUTENEGGER, Eva PIPIRAS, Elisabeth TOURNIE
17:00 - 17:06 #38032 - **SS002a Eclairage transcriptomique sur le rôle majeur de l'épissage mineur dans le développement, particulièrement celui du cerveau.** Audric COLOGNE, Deepak KHATRI, Alicia BESSON, Clara BENOIT
Audrey PUTOUX, Patrick EDERY, Anne-Louise LEUTENEGGER, Vincent LACROIX, Marion DELOUS, Sylvie MAZOYER (Lyon)
17:06 - 17:15 #38039 - **SS002b Caractérisation d'organoides corticaux mutés RTTN : de nouvelles pistes pour comprendre la microcéphalie de MOPD1.** Justine GUGUIN, Ting-Yu CHEN, Alicia BESSON, Lisa MALAISE, Eloise BE Lucile BOUTAUD, Murguiondo MIRENLMAZ, Sophie THOMAS, Virginie HAMEL, Audrey PUTOUX, Sylvie MAZOYER, Tang K. TANG, Marion DELOUS (Lyon)
17:15 - 17:30 #38094 - **SS003 Evaluation indépendante des épisignatures publiées avant leur utilisation pour le diagnostic des troubles du neuro-développement : résultats préliminaires et mise en place du projet I**
Thomas HUSSON, François LECOQUIERRE, Gaël NICOLAS, Anne-Claire RICHARD, Christel THAUVIN, Antonio VITOELLO, Julien VAN GILS, Anne BOLAND, Jean-François DELEUZE, Alice GOLDENBERG, Anne-Marie GUERROT, Gabriella VERA, Pascal
Olivier GUILLEIN, Dominique CAMPION, Camille CHARBONNIER (ROUEN)
17:30 - 17:45 #38098 - **SS004 Apport du séquençage du génome pour le diagnostic des épilepsies pharmacorésistantes à début précoce.** Giulia BARCIA, Jean-Madeleine DE SAINTE-AGATHE, Lionel ARNAUD, Marie FAOUCHER, A
Nicolas CHATRON, Christèle DUBOURG, Cyril MIGNOT, Laurence PERRIN, Patrick VAN BOGAERT, Silvia NAPURI, Anne DE SANT-MARTIN, Marie-Thérèse ABI WARDE, Sarah BAER, Mathieu MILH, Nathalie VILLENEUVE, Anne LEPINE, Dorothee VILLE, A
Matthidi PAPATHANASIOU, Eleni PANAGIOTAKAKI, Clair BAR, Frédéric VILLEGAS, Caroline HACHON LE CAMUS, Mélanie JENNESSON-LYVER, Julien THEVENON, Henri MARGOT, Marine LEGENDRE, Elise BOUCHER, Juliette PIARD, Olivier PATAT, Valenti
Marine LEBRUN, Anais L'HARIDON, Virginie BERNARD, Rima NABBOUT, Laurent VILLARD, Gaetan LESCA (Lyon)
17:45 - 18:00 #38234 - **SS005 Conséquences diagnostiques de l'étude clinico-génétique de plus de 2500 patients avec suspicion de dégénérescence lobaire fronto-temporale.** Guillaume COGAN (Paris), Isabelle LEBER, D

Fluctuat nec mergitur



12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-genetique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Mardi 09 janvier"

Foudil LAMARI, Walid KHROUF, Sandrine NOEL, Isabelle DAVID, Patricia MOREAU, Anne-Laure FAURET, Lionel ARNAUD, Eric LE GUERN, Fabienne CLOT

18:00 - 18:15 #38644 - **SS006 Identification de nouveaux facteurs génétiques modifiant la pénétrance de la maladie de Parkinson associé à la variation G2019S du gène LRRK2 : une vaste étude multiethnique.** Thor (Paris); Grazia IANNELLO, Mélanie FERRIER, Fanny CASSE, Suzanne LESAGE, Jean-Christophe CORVOL, Alexis BRICE

16:45 - 18:15

SESSIONS SIMULTANÉES 02

Oncogénétique Constitutionnelle

Moderateurs : Pascaline BERTHET (CAEN), Catherine NOGUES (Marseille)

16:45 - 17:00 #37660 - **SS007 Indication et modalités du dépistage de l'adénocarcinome du pancréas : les recommandations du groupe francilien PRED-IdF de prise en charge des sujets avec prédisposition génétique suspectée.** Ugo MARCHESE, Vinciane REBOURS, Alain SAUVANET, Olivier CARON, Einas ABOU ALI, Geraldine PERKINS, David MALKA, Anthony DOHAN, Louise May THIBAUT, Chrystelle COLAS, Guillaume PERROD, Bruno BUECHER (PARIS)
17:00 - 17:15 #38324 - **SS008 Réflexion sur l'information médicale et les enjeux psychologiques du syndrome Li-Fraumeni. A propos des mineurs indemnes dans le cadre d'un test génétique constitutionnel ciblé sur pathogène du gène TP53.** Yann CRAUS (Paris), Marion GAUTHIER-VILLARS, Fatoumata SIMAGA
17:15 - 17:30 #38663 - **SS009 Syndrome CMMRD : description clinique et premières estimations de risque de cancer en fonction du gène impliqué à partir des données du consortium européen C4CMMRD.** Julie ROBBE Youenn DROUET, Lea GUERRINI-ROUSSEAU, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Delphine BONNET, Franck BOURDEAULT, Karim DAHAN, Françoise DESSEIGNE, Christine DEVALCK, Natacha ENTZ-WERLE, Laurence FAIVRE, Maurizio GENUARDI, Yael GOI Danuta JANUSZKIEWICZ-LEWANDOWSKI, Edita KABICKOVA, Michaela KUJLEN, Clara RUIZ-PONTE, Julie TINAT, Sheila UNGER, Anne UYTTEBROECK, Anja WAGNER, Christine LASSET, Katharina WMMER, Laurence BRUGIERES, Chrystelle COLAS
17:30 - 17:45 #37601 - **SS010 Déficit MMR et syndrome de Lynch dans une grande série de gliomes non sélectionnés.** Patrick BENSUSIGLIO (Paris), Fikret ELDER, Mehdi TOUAT, Perrier ALEXANDRE, Marc SANSON, Chrystelle COLA
Guerrini-Rousseau LEA, Dhooge MARION, Duval ALEX, Florence COULET, Bielle FRANCK
17:45 - 18:00 #37761 - **SS011 Médulloblastomes associés aux variants pathogènes ELP3 : un syndrome faiblement pénétrant avec un spectre restreint dans une fenêtre d'âge limitée - une série nationale rétrospect**
Lea GUERRINI-ROUSSEAU (Villejuif), Julien MASLIAH-PLANCHON, Mathilde FILSER, Natacha ENTZ-WERLE, Christine MAUGARD, Samuel ABOU, Olivier AYRAULT, Kevin BECCARIA, Pascaline BERTHET, Anne Isabelle BERTOZZI, Thomas BLAUWLOM
Damien BODET, Valérie BONADONA, Yassine BOUCHACHA, Laurence BRUGIERES, Emilie DE CARLI, Marina DIMARIA, Francois DOZ, Cécile FAURE-CONTER, Marion GAUTHIER-VILLARS, Jacques GRILL, Olivier INGSTER, Sophie JULIA, Clémentine LEC
Ludovic MANSUY, Anne PAGNIER, Etienne ROULEAU, Fatoumata SIMAGA, Arnault TAUZIEDE-ESPARIAT, Jacob TORREJON, Marjolaine WLEMS, Christelle DUFOUR, Franck BOURDEAULT
18:00 - 18:07 #37726 - **SS012a Estimation du risque cumulé d'hémopathie myéloïde par la méthode GRL chez les apparentés de patients atteints d'hémopathies myéloïdes porteurs de variants pathogènes constitu**
DD44.1, Marie-Charlotte VILLY (Paris), Youenn DROUET, Marie-Mathilde AUBOIROUX, Lise LARCHER, Lucie FREIMAN, Jean SOULIER, Chrystelle COLAS, Emmanuelle CLAPPIER, Dominique STOPPA-LYONNET, Marie SEBERT
18:07 - 18:15 #38283 - **SS012b Entre allogreffe et diagnostic-présymptomatique : réflexions sur le parcours patient et les impacts de la recherche en oncogénétique.** Emilie LACOT-LERICHE, Benedicte BONTE, Florence AI
Gilles MORIN, Nicolas DUPLOYEZ, Nicolas GUILLAUME, Amandine CHARBONNIER, Florence JOBIC, Emma LACHAÏER (amiens)

16:45 - 18:15

SESSIONS SIMULTANÉES 03

Neurosensoriel

Moderateurs : Hélène DOLLFUS (Strasbourg), Sandrine MARLIN (PARIS)

16:45 - 17:00 #37810 - **SS013 Identification de variants de GPATC11 impactant le spliceosome, à l'origine d'une dystrophie rétinienne précoce avec déficience neurologique.** Andrea ZANETTI (Paris), Lucas FARES-TAIE, Jérôme ROGER, Isabelle AUDDO, Matthieu ROBERT, Pierre DAVID, Vincent JUNG, Nicolas GOUDIN, Ida Chiara GUERRER, Stéphanie MORICEAU, Danielle AMANA, Nathalie BODDAERT, Sylvain BRIAULT, Ange-Line BRUEL, Cyril GITIAUX, Karolina KAMIN, Nicole PHILIP-SARLES, Mathieu QUINODDZ, Cristina SANTOS, Luisa SANTOS COUTINHO, Sabine SIGAUDY, Mariana SOEIRO E SA, Ana Berta SOUSA, Christel THAUVIN, Josseline KAPLAN, Carlo RIVOLTA, Jean-Michel ROZET, Isabelle PERRAULT
17:00 - 17:15 #38003 - **SS014 Identification de variants dans le gène TUBB4B responsables d'un spectre de ciliopathie.** Isabelle PERRAULT (PARIS), Sabrina MECHAUSSEIER, Daniel DODD, Patricia YEYATI, Fraser MCPHIE, Amelia :
Maimoona ZARIWALA, Marie LEGENDRE, Lucas FARES-TAIE, Josseline KAPLAN, Maria DES-CARTES, Eshlyn JABS, Jeanne AMIEL, Jean-Michel ROZET, Pleasantine MILL
17:15 - 17:30 #37622 - **SS015 De nouveaux paradigmes dans le diagnostic de l'albinisme.** Vincent MICHAUD (Bordeaux), Panagiotis SERGOUNIOTIS, Eulalie LASSEAUX, Claudio PLAISANT, David GREEN, Ewan BIRNEY, Dave GERRARD, Tomas FITZGERALD, Christopher CAMPBELL, Simon RAMSDEN, Sophie JAVERZAT, Graeme BLACK, Benoit ARVEILER
17:30 - 17:45 #38237 - **SS016 Recent work on congenital microcoria underlying mechanisms.** Elisa ENJAVEC (Paris), Clémentine ANGÉE
17:45 - 18:00 #38113 - **SS017 Vers une caractérisation cellulaire systématique du phénotype ciliaire des gènes du syndrome de Bardet-Biedl.** Adella KARAM, Gaëlle HAYOT, Aurélie GOURONC, Pascal KESSLER, Nicolas LE MA)
Hélène DOLLFUS, Jean MULLER (Strasbourg)
18:00 - 18:15 #37696 - **SS018 Pré-indication Génoméromatose (Auragen) : Des variants bien cachés, un travail d'équipe....** Eulalie LASSEAUX (Bordeaux), Bruno FRANCOU, Paul KUENTZ, Louis LEBRETON, Natalie JONES, Fanny M
Nicolas SEVENET, Victor MARIN, Isabelle CREVEAUX, Vincent MICHAUD, Virginie BERNARD, Julien THEVENON, Auragen CONSORTIUM

16:45 - 18:15

SESSIONS SIMULTANÉES 04

Conseil Génétique

Moderateurs : Emilie CONSOLINO (MARSEILLE), Antoine DE PAUW (PARIS), Delphine HERON (Paris)

16:45 - 17:00 #38246 - **SS019 Epilepsie en lien avec DEPDC5 : implication et enjeux d'un conseil génétique complexe.** Lisa FRUGERE (Paris), Coline POIZAT AMAR, Isabelle AN, Laurent BAILLY, Vincent NAVARRO, Jean-Madeleine I
Eric LEGUERN, Lionel ARNAUD, Sara BALDASSARI, Stéphanie BAULAC, Gaëtan LESCA, Delphine HERON, Cyril MIGNOT, Solveig HEIDE
17:00 - 17:15 #37923 - **SS020 Conseil génétique devant le risque d'une maladie jugée grave et incurable : de transmission autosomique récessive : Jusqu'où aller (ou ne pas aller) dans l'exploration moléculaire de**
d'hétérozygotes ? Propositions du Groupe Ethique de la FFGH. Geoffrey BERTOLONE, Dominique BONNEAU, Charlotte DUBUS, Gaëtan LESCA, Mietton FLORE, Catherine NOGUÉS, Dominique STOPPA-LYONNET (Paris)
17:15 - 17:30 #37960 - **SS021 Les défis du Dépistage Prénatal Non-Invasif : aspects éthiques, sociaux et juridiques.** Carine VASSY (Bobigny), Laurence BRUNET
17:30 - 17:45 #37658 - **SS022 Conduite à tenir lors de la découverte fortuite de fausses-paternités en génétique.** Aline VINCENT-DEVULDER (Caen), Laurence FAIVRE, Delphine HERON, David GENEVIEVE, Anne-Sophie DENOMME-P)
Claire BRACQUEMART, Andreea APETREI, Sacha WEBER, Nicolas RICHARD, Sylvie ODENT, Elise SCHAEFER, Alexia BOURGOIS, Cyril GOIZET, Yann TROADEC, Boris KEREN, Pierre BLANC, Nicolas GRUCHY, Clement GAKUBA
17:45 - 18:00 #37621 - **SS023 Enfants présentant une variation du développement génital à la naissance : enjeux éthiques et psychologiques.** Eva TOUSSAINT (BORDEAUX)
18:00 - 18:15 #38118 - **SS025 Directives anticipées et discussions en lien avec la fin de vie dans les maladies neurogénétiques.** Anne-Claire DORSEMAN, Giulia COARELLI, Anna HEINZMANN, Benoit VERDON, Manuella DE LUCI
Lucie PIERRON, Michele LEVY-SOUSSAN, Alexandra DURR, Marcela GARGIULO, Claire EVENCZYK (Paris)

16:45 - 18:15

WORKSHOP 7

Cytogénomique Oncologique - Place des signatures dans le diagnostic des tumeurs solides

Moderateurs : Marie-Dominique GALIBERT (RENNES), Etienne ROULEAU (VILLEJUIF)

MSI. Alex DUVAL (Paris)
Signature mutationnelle. Alban LERMINE (Paris)
HRD. Yann CHRISTINAT (Genève, Suisse)
Méthylome. Pascale VARLET

18:20

COCKTAIL D'OUVERTURE

Mercredi 10 janvier

08:00

08:00 - 10:00

CONFERENCE PLENIERE 2

Bio-informatique et modèle

Moderateurs : Boris KEREN (Paris), Julien THEVENON (Grenoble)

08:00 - 08:30 Le microbiome de l'océan révélé par Tara Oceans. Chris BOWLER
08:30 - 09:00 Entrepôts de données hospitaliers et système de santé apprenant pour les maladies génétiques rares. Nicolas GARCELON (PARIS)
09:00 - 09:30 Intégration de données multi-omiques. Alexis BAUDOT (Marseille)
09:30 - 10:00 Génome humain 2.0 : pourquoi un graphe de pangéome est meilleur pour les analyses génétiques et épigénétiques. Guillaume BOURQUE (Montréal, Canada)

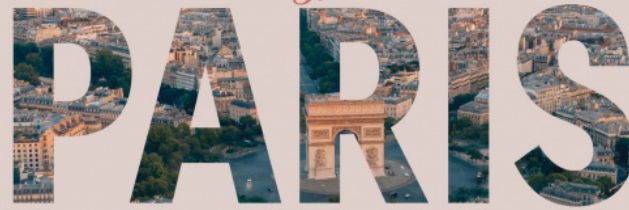
10:00

10:00 - 11:00

SESSION 1 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

#37573 - **P001 Elargissement du phénotype neurodéveloppemental lié aux variants EEF1A2 et corrélation génotype/phénotype.** Alix PAULET (Paris), Cavan BENNETT-NESS, Faustine AGEORGES, Dettlef TROST, Somayeh BAKH
Charlotte BRASCH-ANDERSEN, Christine COUBES, Anne-Sophie DENOMME PICHON, Laurence FAIVRE, Joel FLUSS, Mélanie FRADINI, David GOUDIE, Andrew GREEN, Samuel GROESCHEL, Tobias HAACK, Sophie JULIA, Daniel KOBOLDT, Mirna KRAAI
Michael C KRUER, Wayne LAM, Sally Ann LYNCH, Juliette PIARD, Francis RAMOND, Romano TENCONI, Konstantinos VARVAGIANNIS, Aline VINCENT, Lone VALENTIN LAULLUND, Antonio VITOELLO, Elke DE BOER, Tijtske KLEEFSTRA, Jonathan LEVY, A
Catherine ABBOTT M, Lyse RUAUD
#37974 - **P005 Différenciation en neurones et génération d'organoides cérébraux à partir d'IPSCs comme stratégie dans la compréhension des pathologies avec anomalies cérébrales.** Fatima EL-IT (dijon), Julien PACCÀ
Ayméric MASSON, Hana SAFFRAUD, Yannis DUFFOURD, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN, Antonio VITOELLO, Laurence DUPLOMB
#37673 - **P009 L'inactivation biallélique du gène FSD1L cause une hydrocéphalie de transmission autosomique récessive mimant le syndrome de Bickers-Adams.** Myriam VEZAN, Maryline LECOINTRE, Valérie LAYET, Flore
Pascale MARCORELLES, Nathalie DROUOT, François JANIN, Gaël NICOLAS, Bruno J GONZALEZ, Annie LAQUERRIERE, Pascale SAUGIER-VEBER (Rouen)
#37745 - **P013 Niponing the autism-associated 16p11.2 locus identifies multiple driver in neurodevelopmental phenotypes and unveils a role specific only for the major sub-region.** Binoo YALGIN (Dian)

Fluctuat nec mergitur



12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-génétique.org

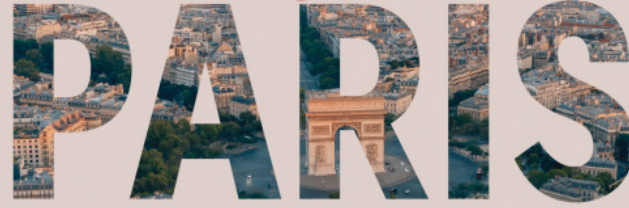
PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Mardi 09 janvier"

- #38018 - P017 **tubulinopathies** : des données clinico-radiologiques de 23 patients et revue de la littérature. Méghane DURIZOT (Paris), Stéphanie VALENCE, Lucie BURGLEIN, Alexandra AFENJAR, Audrey RIQUET, Val Vincent DESPORTES, Maria HAANPAA, Irene VALENZUELA PALAFOL, Anna Maria PINTO, Michiel VANNESTE, Goen DEVRIENDT, Liesbeth DE WAELE
- #38300 - P021 **Phénotype neurodéveloppemental et cérébelleux des patients avec mutation gain de fonction du canal TRPM3**. Alexandra AFENJAR (PARIS), Leila QEBIBO, Evelien VAN HOEYMISSEN, Magalie BARTH, Christel DEP Diana RODRIGUEZ, Mailys RUPIN MARS, Stéphanie VALENCE, Joris VRIENS, Lydie BURGLEIN
- #38451 - P025 **Les variants de perte de fonction de ZEB1 sont responsables d'anomalies dominantes du corps calleux avec pronostic cognitif favorable**. Solveig HEIDE, Emanuela ARGILI (San Francisco, Etats-Unis), Stépha Lucile BOUTAUD, Nathalie ROUX, Cyril MIGNOT, Caroline NAVA, Boris KEREN, Kim GIRAUDAT, Anne FAUDET, Anna GERASIMENKO, Catherine GAREL, Eleonore BLONDIAUX, Agnès RASTETTER, David GREVENT, Carolyn Le, Lisa MACKENZIE, Linda R Tania ATTIE-BITACH, Christel DEPIENNE, Elliott SHERR, Delphine HERON
- #38040 - P029 **Signe du pissenlit: un signe neuro-radiologique spécifique associé au syndrome HADD?** Marlene RIO (Paris), Camille GALLUDEC-VAILLANT, Thomas COURTIN, Anne PHILIPPE, Arnold MUNNICH, Melodie AUBART, Carol Anne GUIMIER, Karine SIQUIER-PERNET, Vincent CANTAGREL, Jeanne AMIEL, Valérie MELUC-MALAN, Nathalie BODDAERT
- #37948 - P033 **Implication des gènes MYCN, CCND2 et AKT3 dans les maladies génétiques humaines : SNV, CNV, phénotypes connus et inverses, et mécanismes de gain et perte de fonction**. Frédéric TRAM MAU-THÈM Chloé OUELIN, Yannis DUFFOURD, Ange-Line BRUEL, Hana SARAQI, Charlotte POE, Martin CHEVRAN, Valentin BOURGEOIS, Victor COUTURIER, Marine BERGOT, Philippe GARET, Laurence FAIVRE, Yosuke NISHIO, Kohji KATO, Shiji SAITOH, C #37720 - P037 **Analyse « single-cell » des troubles neurodéveloppementaux chez la souris « knock-in » et chez les organoïdes cérébraux humains de patients ayant une variation « start-loss » dans PTBP1**. Julien PA Myeric MASSON, Fatma EL-TI, Frédérique MAGDINER, Valérie GAILLUS-DURNER, Quentin THOMAS, Yannis DUFFOURD, Christel THAUVIN, Laurence FAIVRE, Laurence DUPLOMB, Antonio VITO BELLO #37730 - P041 **Complémentarité des approches de détection des variations du nombre de copies (CNV) en séquençage d'exome dans une cohorte de patients porteurs d'anomalies du neurodéveloppement**.
- Pauline PLANTE-BORDENEUVE (Ile), Mélanie RAMA, Perrine BRUNELLE, Thuillier CAROLINE, Jamal GHOUIMD, Emilie AIT YAHYA GRAISON, Thomas SMOL #37807 - P045 **Role d'Ada1 et de l'editing de l'ARN A-verse-I dans le système nerveux périphérique**. Lisa ZERAD, Nadjet GACEM, Fanny GAYDA, Lucie DAY, Ketty SINIGAGLIA, Laurence RICHARD, Christine BOLE-FEYSOT, Nicolas CAC Veronique PINGAULT, Liam KEEGAN, Jean-Michel VALLAT, Nadège BONDURAND (Paris) #37988 - P049 **Rôle clé du gène Fmr1 dans la photophobie : du patient atteint du syndrome de l'X-Fragile au modèle murin**. Fabien LESNE (Orléans), Amir ATTALLAH, Anthony DE OLIVEIRA, Maryvonne ARDOUREL, Isabelle RANGOT Cristina ALBA DELGADO, Sylvain BRUAULT, Olivier PERCHE #38096 - P053 **Caractérisation fonctionnelle d'un nouveau variant du gène GFAP, en cause dans une présentation clinique anténatale de la maladie d'Alexander**. Ariane MAHIEUX, Sylvia REDON (Brest), Antoine CHUBERRE Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Anne-Hélène SALIOU, Gaëlle JEGOU, Marine PENSEC, Aurore DESPREES, Karen ROUAULT, Kevin YOUNG, Cédric LE MARECHAL, Annie LAQUERRIERE, Pascale MARCOBELLES, Gaëlle FROUCOURT MASSE #38584 - P057 **Étiologies des mégalencéphalies en 2023, où leur diagnostic est éléments cliniques d'orientation diagnostique**. Maxime MAZ OMECKI (PARIS), Delphine HERON, Perrine CHAUVIN, Solveig HEIDE, Thoma: Sandra WAHLEN, Alexandra AFENJAR, Anna GERASIMENKO, Cyril MIGNOT #37635 - P061 **Stratégie de diagnostic moléculaire de l'ataxie tardive SCA27B liée aux expansions introniques GAA dans le gène FGF14 : application à une large cohorte nationale**. Céline BONNET (Nancy), Virginie ROT David PELLERIN, Stéphanie CACCIATORE, Florent GIRARDIER, Clément ROBIN, Frédéric WEBER, Guillemette CLÉMENT, Thomas WRTH, Cécilia MARELLI, Laëticia LAMBERT, Salomé PUISSIEUX, Natacha DREUMONT, Boris KEREN, Houdoucq Solène FRISMA Mélanie FRADIN, Lauriane LE COLLEN, Anna CASTRIOTO, Manon ELENIA, Sophie DUCLOS, Nadège CALMELS, Audrey SCHAALK, Jean-Loup MÈREAU, Florence RYANT, Emmanuel FLAMAND ROZE, Gaëtan LESCA, Gaël NICOLAS, Stephan ZUCHNER, Ma Elisabeth TEPPER LASSERVE, Alexandra DURR, Christine TRANCHANT, Christophe VERNY, Cyril GOIZET, Michel KOENIG, Mathieu ANHEIM, Bernard BRAYS, Mathilde RENAUD #37996 - P065 **Xanthomatose cutanée et hépatomégalie (CTX) : une neuropathie métabolique actionnable souvent associée aux variations non codantes du locus CYP27A1; conséquences pour la stratégie diagnostique à p Evidie TOURNETTAE, Anna Gaëlle GIGUET-VALLARD, Bénédicte TOUSSAINT, Frédéric DE POOTER, Frédéric ALLEGAERT, Timothee BEKE, Aissatou SIGNATE, Camille PICAVET, Emmanuel VAILLANT, Amélie BONNEFOND, Stéphane BENLIAN (LILLE) #38143 - P069 **Les tests pré-symptomatiques de la Sclérose Latérale Amyotrophique et la Démence Fronto-Temporale en France : demandes, modalités, organisation et limites**. Maria Del Mar AMADOR (Paris), Benjamin Emilien BERNARD, Claire BOUTOLEAU BRETONNIÈRE, Jean-Philippe CAMDESSANCHE, Julien CASSEREAU, Ariane CHOUIMERT, Pascal CINTAS, Véronique DANIEL, Elisa DE LA CRUZ, Marie-Céline FLEURY, Steeve GENESTET, Nathalie GUY, Gwendal J Mathilde LEFFLITLART, Marie-Hélène SORIANI, Anne VERCHUÈREIN, Ariane HERSON, Stéphanie STARACI, Kevin MOUZAT, Anne-Laure FAURET-AMSELLEM, Philippe COURATIER, Marcela GARGIULO, Patrick VOURCH, Alexandra DURR #38401 - P073 **Dégénérescences spino-cérébelleuses causées par des expansions de triplets CAG et atteinte cognitive spécifique**. Daniel LOPEZ DOMINGUEZ, Emilien PETIT, Sabrina SAYAH, Giulia COARELLI (Paris), Anna HEIL Claire EWENCZYK #38525 - P077 **Diagnostic génétique des encéphalopathies épileptiques : utilisation de la technique Minigène pour caractériser l'effet de variants introniques en dehors des sites consensus d'épissage**. Bernard JOI Eric LE GUERN, Lionel ARANAUD, Agnès RASTETTER, Gwendoline LEROY, Delphine BOUVET, Marine GUILLAUD BATAILLE #37656 - P081 **Autosomal Dominant MPAN: Mosaicism Expands the Clinical Spectrum to Atypical Late-Onset Phenotypes**. Christelle DURAND, Patricia FERGETOT, Julie DEFORGES, Anne VITAL, Menegon PATRICE, Elizabeth SARR Remi BÉLLECQUE, Stéphane MATHIS, Victoria GONZALEZ, Mathilde RENAUD, Solène FRISMAND, Emmanuelle SCHMITT, Marie ROUAJNET, Lydie BURGLEIN, Brigitte CHABROL, Beatrice DESNOURS, Benoît ARVELLER, Giovanni STEVANIN, Isabelle COUP/ Chloé ANGELINI (BORDEAUX) #37874 - P085 **Mise en place d'un panel pour étude par RNAseq ciblé des variants d'épissage détectés dans les gènes de prédisposition aux maladies neurologiques**. Marine GUILLAUD-BATAILLE (Paris), Julie BOGONIN, Gu Sandrine TARDIEU, Anouar NABTI, Kathy LARCHER, Ludmila JORNEA, Elodie LEJEUNE, Julien BURATTI, Delphine BOUVET, Gwendoline LEROY, Fabienne CLOT, Lionel ARNAUD, Sylvie FORLANI, Christine BELLANNÉ-CHANTELLO, Boris KEREN, Eric LeC #37779 - P089 **Bilan de 4 ans d'activité d'analyses de génomes du laboratoire SEQ10A pour la prédiction « Maladies Osseuses Constitutionnelles »**. Sophie RONDEAU (Paris), Pauline MARZIN, Audrey BRIAND-SULEAU, Co Séverine BACROT, Fabienne ESCANDE, Perrine BRUNELLE, Tania ATTIE-BITACH, Laurence PACOT, Céline GAUCHER, Sophie MONNOT, Lucile BOUTAUD, Virginie SAILLOUR, Marine RAJAOBA, Barbara GIRERD, Caroline MICHOT, Genevieve BAUJAT, Valérie CORMIER-DALY #37802 - P093 **Diagnostic des Epidermolyses Bulleuses Hérititaires et Fragilités Cutanées au CHU de Nice**. Marjorie HEIM (NICE), Christine CHIAVERINI, Thomas HUBICHE, Jocelyn RAPP, Marion ARNAUD, Mathilde LELOUP, Stépha Ahmad ALMUTAIRI, Bruno FRANCOU #38345 - P097 **COLL-related overlap disorder (CIROD) : descriptions cliniques et moléculaires de 4 familles présentant ce rare phénotype chevauchant entre les syndromes d'Ehlers-Danlos et l'ostéogénèse imparfa (Garches)**, Corinne MÉTAY, Clarisse BILLOD, Philippe DE MAZANCOURT, Fabrice GILLAS, Caroline MICHOT, Karelle BENISTAN #37674 - P101 **Appoint de cartographie optique de génome dans l'exploration des anomalies du développement oculaire**. Bertrand CHESNAUD (Toulouse), Solomon MEREPA, Karthik JEGANATHAN, Durine A. BAX, Fiona WAT Lidhya TALBOT, FABIANI CERONI, Richard J. HOLT, Nicola RAGGE #37908 - P105 **Recherche de marqueurs moléculaires et cellulaires dans les dystrophies rétiniennees liées aux variants du gène MFSDB**. Anais PONCET (LILLE), Claire LECIGNE, Lucas AUBOIS, Olivier GRUNERWALD, Vasily SMIRI Claire-Marie DHAENENS #37901 - P109 **TINF2 : un gène de téloméropathie avec une corrélation phénotype / génotype variable selon l'âge**. Ibrahim BA (Paris), Diane BOUYRY, Elodie BLANCHARD, Sylvie AGLAVE, Fabrizio CENZI, Malika CHELBI, Christel Claire OUDIN, Raphaël BORIE, Caroline KANNENGISSER #38362 - P113 **Étude par whole exome des microangiopathies thrombotiques de l'adulte avec atteintes rénales sévères**. Yannis LOMBARDI (PARIS), Cédric RAFAT, Alice DOREILLE, Cyril MOUSSEAU, Yosu LUQUE, Marine DANCE VÉRONIQUE FRÉMEAUX-BACCHI, PAUL COPPO, Laurent MESNARD #37838 - P117 **Lysine Demethylase KDMA1 and Ectopic Expression of Gq-Receptor in Somatotropinomas of Patients with Paradoxical Response to Oral Glucose**. Fanny CHASSELOUP (Le Kremlin-Bicêtre), Daniela REGAZZ (Alexis PROUST, Emmanuelle KUHN, Mirella HAGE, Christel JUBLANC, Karima MOKHTARI, Mattia DALLE NOGARE, Serena AVALLONE, Filippo CECCATO, Gerard TACHDJIAN, Sylvie SALENAVE, Jacques YOUNG, Stéphane GAILLARD, Fabrice PARKER, A Philippe CHANSON, Jérôme BOULIGAND, Gianluca OCCHI, Peter KAMENICKY #38161 - P121 **Function pancreatic normale et faux négatif du dépistage néonatal de la mucoviscidose chez un enfant né d'une mère prenant des modulateurs du CFTR pendant sa grossesse**. Marie-Pierre REBOUL Julie MACKEY, Virginie DORIAN, Frédéric COATLEVEN, Stéphanie BU #37681 - P125 **Haploinsuffisance de RFXO2 : un nouveau gène impliqué dans l'hypoplasie du cœur gauche**. Clément SAUVESTRE (Bordeaux), Amel BOUCHATAL, Mélanie FRADIN, Vincent MICHAUD, Pierre BLANC, Patrice BOUVÉ Wendy CHUNG, Julien MARCADEIER, Mary Ann THOMAS, Helena Gásdal KARSTENSEN, Caroline ROORYCK-THAMBO #38093 - P129 **Plan France Médecine Génomique 2025 : Etat des lieux de la préindication « cardiomyopathies familiales »**. Manon LAURENT (BORDEAUX), Caroline ROORYCK-THAMBO, Flavie ADER, Patricia REANT, Consortium A Consortium SEQ10A, Pascale DE GROOTE, Aline GOUAL, Alexandre JANIN, Guillaume JEDRASZAK, Luisa MARSILI, Nathalie ROUX-BUISSON, Gilles MILLAT, Pascale RICHARD, Philippe CHARRON #37989 - P133 **Quand les résultats de NGS d'un panel de gènes ciblés dévoilent une isodisomie uniparentale...** Cécile CAZENEUVE (LYON), Valérie CHANAVAT, Nathalie STREICHENBERGER, Thibault BLACHE, Nicolas CHATRON, E Gilles MILLAT #37829 - P137 **Molecular genetic screening after non-structural sudden cardiac arrest in real life: a major tool for the aetiological diagnostic work-up**. Orianne WEIZMAN, Estelle GANJIBAKHCHE, Isabelle MAGNIN POUILL, Juli Céline BORDDET, Aurélien PALMYRE, Véroïnes FRESSART (PARIS), PHILIPPE CHARRON #37906 - P141 **Implication de variants dans des gènes d'aplicoseome-U2 en tant que nouveaux facteurs génétiques pour l'hypercholestérolémie familiale**. Maëlle JAN (Paris), Yara ABOU-KHALIL, Abdoul-Karim DIALLO, Anto Valérie CARREAU, Anne PHILIPPI, Jean-Pierre RABES, Catherine BOILEAU, Mathilde VARRET #37768 - P145 **Neuropathie optique de Leber sans mutations de l'ADN mitochondrial : la fin d'une énigme**. Jean-Michel ROZET (Paris), Sylvie GERBER, Josseline KAPLAN, Xavier ZANLONGHI, Guy LENAERS #37857 - P149 **Quantification du taux d'hétéroplasmie par NGS sur fibre musculaire unique pour améliorer l'interprétation des variants de l'ADN mitochondrial**. Cécile ROUZIER (NICE), Annabelle CHAUSSENOT, Elamine ZE Benoît RUCHETON, Isabelle MAREY, Marion MASINGUE, Aleksandra NADAJ-PAKLEZA, Elsa KAPHAN, Samira AIT EL MKADEM-SAAD, Konstantina FRAGAKI, Bernadette CHAFINO, Mathieu BERTHET, Sylvie BANNWARTH, Véronique PAQUIUS-FLUCKINGER #38539 - P153 **Nouveaux cas d'encéphalopathie précoce liée au gène UFM1 et déficit de la chaîne respiratoire mitochondriale**. Samira AIT-EL-MKADEM SAADI (NICE), Cécile ROUZIER, Annabelle CHAUSSENOT, Konstantina FRAX Sylvie BANNWARTH, Julien NIEUW, Aline CANO, Gaëlle HARDY, Bruno FRANCOU, Brigitte CHABROL, Véronique PAQUIUS-FLUCKINGER #38553 - P157 **Multikystose rénale et collagénopathies rénales liées au collagène IV**. Marie-Sophie PAGNIEZ (LILLE), Romain LARUE, Victor FAGES, Clémence GATINOIS, Timothée LABOUX, Emmanuel LETAVERNIER, Claire RIGOTHI François GLOWACKI, Laurent MESNARD, Thomas ROBERT #38634 - P161 **Déficit multiple en acyl CoA-déshydrogénase dans sa forme modérée : à propos de deux cas familiaux**. Sana SKOURI (Tunis), Amel BEN CHEHIDA, Rim BEN ABDELAZIZ, Cécile ACQUAVIVA-BOURDAN, Neji TEBIB, Mohamed Slim ABDELMOULA #37941 - P165 **With inherited per-TCR deficiency and $\alpha\beta$ T cells**. Marie MATERNA (Paris), Othava DELMONTTE, Marita BOSTICARD, Mana MOMENILANDI, Peyton E. CONREY, Consortium PTCRA, Tomohiro MORIO , Mohammad Rik SCHRIVERS, Sarah HENRICKSON, Hervé LUCHE, Luigi NOTARANGELO, Jean-Laurent CASANOVA, Vivien BEZIAT #38560 - P173 **Les néoplasmes myéloprolifératives JAK2 négatives : Résultats de l'analyse moléculaire de l'exon 9 du gène CALR chez des patients marocains**. Amal CHIGUER (Rabat, Maroc), Lamiae AFFI, Jaber LYAHYAI, Fa Nada BENYAHYA, Yasmine RAHAMUNI, Ourayna BATTÀ, Nada ALLALL, Abdelaziz SEFIANI, Yassamina DOUBAJ #38445 - P177 **Recherche de potentiels facteurs génétiques modificateurs responsables de la variabilité clinique des laminopathies affectant le muscle strié squelettique**. Louise BENARROCH (PARIS), Anne T. BERTRAN Isabelle NELSON, Christine ANTONIEWICZ, Aline SIMONET, Christian DINA, Rabah BEN YAOU, Gisèle BONNE #37735 - P181 **Mosaïques germinales dans les Dystrophies Musculaires de Duchenne et Becker : étude de cohorte, synthèse de la littérature et conseil génétique associé**. Camille VERBÉ (Paris), Victor GRAVRAND, Thier France LETURCO, Juliette NECTOUX #37867 - P185 **Confirmation de FOXP3 comme gène récurrent impliqué dans la microsomie craniofaciale**. Angèle SEQUEIRA, Thomas SAGARDOY, Didier LACOMBE, Elizabeth SARRAZIN, Annick TROUTIN, Caroline ROORYCK (Bordea #37760 - P189 **Phénotype de la maladie de Smith-Lemli-Opitz**. Ophélie BOUTFOL (Rennes), Paul ROLLIER, Mathilde LAUBERT, Emmanuel LECOMMANDEUR, Sylvie (#38012 - P193 **Caractérisation fonctionnelle de variants faux-sens et d'épissage du gène TB3 dans le syndrome de Holt-Oram**. Clémence VANLERBERGHE (Lille), Anne-Sophie JOURDAN, Frédéric FRENOIS, Emilie AIT-YAHYA , A Sylvie MANOUVRIER-HAMU, Jamal GHOUIMD, Fabienne ESCANDE, Thomas SMOL, Perrine BRUNELLE, Florence PETIT #38075 - P197 **La créatinémie est plus élevée chez les enfants porteurs de trisomie 21**. Joana PAUTONNIER, Sylvie GOUTTE, Laurence DERAIN DUBOURG, Justine BACHETTA, Bruno RANCHIN, Muriel RABILLLOUD, Damien SANLAVILLE #37729 - P201 **Description foetale d'une nouvelle variation homozygote du gène SMPD4 en association avec une isodisomie maternelle du chromosome 2**. Auror GARDE (Dijon), Ange-Line BRUEL, Thierry ROUSSEAU, Fara Laurent MARTIN, Pascale DE GROOTE, Aline GOUAL, Alexandre JANIN, Guillaume JEDRASZAK, Luisa MARSILI, Nathalie ROUX-BUISSON, Gilles MILLAT, Pascale RICHARD, Philippe CHARRON #37768 - P205 **Variant biallélique du gène WDR11 associé au syndrome de la délétion 10q26**. Fatma MAROUFI, Amal TAZZITE, Hind DEHBI (Maroc, Maroc) #38187 - P209 **Des études fonctionnelles sur des organoïdes spinaux impliquent une héritabilité digénique des gènes PAX3 et SFRP5 chez 2 fœtus atteints de myéloéningéome syndrome**. Marie FAUCHER (Renn Wilfrid CARRE, Sylvie ODENT, Marie DE TAYRAC, Kamal BOUHALLI, Mikaelle BOCEL, Christèle DUBOURG, Vanessa RIBES, Valérie DUPE #38409 - P213 **Risques de cancer associés aux variants pathogènes du gène TP53 : estimations à partir d'une série française de 180 familles**. Valérie BONADONA (LYON), Gaëlle BOUGEARD-DENOYELLE, Youenn DROUET, En Jérémie JACQUEMIN, Olivier CARON, Thierry FREUBOURG, POUR LE LFS FRENCH INVESTIGATORS GROUP, Claude HOU DAYER, Christine LASSET, Thierry FREUBOURG #37707 - P21 **Implication de variants dans des gènes d'aplicoseome-U2 en tant que nouveaux facteurs génétiques pour l'hypercholestérolémie familiale**. Maëlle JAN (Paris), Yara ABOU-KHALIL, Abdoul-Karim DIALLO, Anto #38579 - P225 **Contribution des analyses somatiques des gènes MMR au diagnostic de syndrome de Lynch ou à son exclusion**. Françoise BONNET (Bordeaux), Thibaut MATIS, Benjamin BONHOMME, Anika BENSENS, Eglantine J Anais DUPRE, Julie TINAT, Sophie GIRAUD, Isabelle SOUBEYRAN, Michel LONGY, Virginie BUBIEN, Nicolas SEVENET #37578 - P229 **PMS2 ou PMS2c? Caractérisation des variants détectés dans la partie 3' du gène PMS2**. Ahmed BOURAS (Lyon), Cedrick LEFOL, Eric RUANO, Chloé GRAND-MASSON, Qing WANG #37775 - P233 **The French OncoGenetic Database : FROG**. Arthur COSTIL (Caen), Sandrine CAPUTO, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Lamia GHEZALI, Camille BARON, Thibaut LAVOLE, Alexandre ATKINSON, Sophie COUTANT, David BAUX Le Consortium FR #37953 - P237 **Mutations non-codantes dans le lymphome B**. Elodie BAL (Paris), Laura PASQUALUCCI, Dalla-Favera RICCARDO #38576 - P241 **Exploration de la prédisposition génétique aux leucémies aiguës lymphoblastiques dans 25 familles françaises fortement évocatrices de prédisposition familiale**. Thami BENBOUBKER (paris), Aurélie CA) Yoann VIAL #38126 - P245 **Retour d'expérience des e-consultations d'oncogénétique dans les Hauts-de-France**. Afane BRAHIMI (Lille), Sophie LEJEUNE, Chloé BERNARD, Aline CARLIER, Frederic FONTENELLE #38403 - P249 **Identification des altérations des Copy Number Variation (CNV) chez les patients atteints de cancer colorectal héréditaire sans polyposis (HNCC)**. Molica CARMEN, Mohamed EL HACHMI (Paris), Alessio GILU Babilosmo SEBASTIANI, Fausto ROJILA, Eleonora GARAZZO, Martina UBALDI, Francesca TOPANETTI, Lorenzo RISTOLA, Giulio METRO, Christophe CORDIER, Laura OTTINI, Vanna LUDOVINI #37739 - P253 **Vers une classification efficace et rapide des médulloblastomes grâce au profil de méthylation par séquençage Nanopore**. Mathilde FILER (Paris), Joac TORREJON, Flavia BERNARDI, Riwan BRILLET, Kévin MEY ELéonora BRUNIN, Jennifer MANN, Christophe BOUDREY, Samantha ANTONIO, Elisa LEMAITRE, Victor BENAULT, Anouk TALPIÈRE-ESPARBET, Christelle FIOUR, Kévin BECCARIA, Françoise DIZ, Dominique STOBALJANOVIC, Frank ROURDEAULT**

Fluctuat nec mergitur



12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-genetique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Mercredi 10 janvier"

- Olivier AYRAULT, Julien MASLIAH-PLANCHON
#38173 - P257 **Apport du séquençage à haut débit pour le diagnostic des nodules thyroïdiens cytologiquement indéterminés.** Wame POTONNIER, Claude BIGORNE, Cécile GHANDER, Malanie ROY, Florence COULET, Laurence Fabrice MENEGAUX, Isabelle BROCHÉRIOU, Gabrielle DENIZIAUT, Camille BUFFET, Nadine POULOT, Sylvain HUGONIN, Gaëlle LEGRAND, Errell GUILLEMIN (Paris)
- #38465 - P261 **Co-occurrence d'un paragangliome avec mutation IDH2 c.516G>T p.(Arg172Ser) dans un syndrome de Maffucci ; case report.** Aude LAMY (Rouen), Sabine VAUTIER, Emilie ANGOT, Adrien DECEUNINCK, Paul MICI
- Jean-Marc BASTE, Jean-Christophe SABOURIN, Florence EAS, Florent MARGUET
#38479 - P262 **Fréquence et Gestion des données incidentales en Néphrologie adulte : Quelle est la place des données incidentales lors de l'analyse par exome chez des patients atteints de néphrop**
- Nadia OULD OUALI (Paris), Marine SERVEAUX DANCER, Nicolas BENICHO, Hugo GARCIA, Cyril MOUSSEAU, Ilias BENSOUNA, Laurent MESNARD
#38251 - P269 **Genome-to-Phenome Sparse Regression (G2PSR) appliqué à l'analyse pharmacogénomique : étude des pharmacococci en lien avec la réponse clinique dans la cohorte METADAP.** Kenneth CHAPPELL (Le Romain COLLE, Marie DEPREZ, Jérôme BOULIGAND, Marco LORENZI, Bruno FEVE, Laurent BECQUEMONT, Emmanuelle CORRUBLE, Céline VERSTUYFT
- #38163 - P273 **Amélioration de l'interprétation des variants somatiques des tumeurs solides : expérience du programme national Gen&Tiss.** Etienne ROULEAU (VILLEJUIF), Medina KALIMULAEVA, Isabelle SOUBEYRAN, Alexandre HARLI
- Jean-Pierre BELLOCO, TIS DEQUERX, Karen LEROY
#38302 - P277 **Gen&Tiss : dix années d'évaluation nationale de la qualité en génétique somatique des tumeurs sur tissu fixé et inclus en paraffine.** Etienne ROULEAU (VILLEJUIF), Caroline EGLE, Sara TAVERNIERS, Medina
- Aude LAMY, Alexandre HARLE, Ludovic LACROIX, Simon GARINET, Anne GAIRE, Dominique FETIQUE, Elz DEQUEKER, Jean-Pierre BELLOCO
#37918 - P285 **Détection d'ADN tumoral circulant par NGS dans le cancer de l'ovaire : approches génétique et épigénétique pour la détection de la maladie résiduelle.** Mehdi BEN SASSI (Evry), Charles MARCAILLOU, Emm
- Sylvain GUIBERT, Henri AZAIS, Valérie TAYL, Pierre LAURENT-PUIG
#38152 - P289 **Gollum, a new tool using short read sequencing to detect ring chromosomes in PMS patients.** Myriam RACHID, Freddy CLIQUET (Paris), Alexandre MATHIEU, Aline VITRAC, Jonathan LÉVY, Sandrine PASSEMAR, Ann
- Frederique AMSELLEN, Céline DUPONT, Catherine YARDIN, Damien SANLAVILLE, Capri YLINE, Isabelle MAREY, Thomas BOURGERON, Richard DELORME, Claire LEBLOND, Anne-Claude TABET
#37975 - P293 **CnvCompare : un outil performant pour compléter avec précision la récurrence des CNV sur de multiples échantillons.** Yannis DUFOURD (Dijon), Emilie TISSERANT, Anne-Sophie BRIFFAUT, Anthony AUCLAIR,
- Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Simon VERDEZ, Valentin VAUTROT, Antonio VITOBLATO, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET
#37987 - P297 **AnnotSV and knotAnnotSV : a webserver for human structural variations annotations and analysis.** Véronique GEOFFROY (Brest), Jean-Baptiste LAMOUCHE, Thomas GUIGNARD, Samuel NICAISE, Arnaud KRESS, So
- Antony LE BÉCHEC
#37743 - P301 **Interprétation de variants : retour sur deux années d'utilisation de MobiDetails et updates.** David BAUX (MONTPELLIER), Charles VAN GOETHEM, Olivier ARDOUIN, Jean-Madeleine DE SAINTE AGATHE, Michel KOENIG
- Anne-Françoise ROUX
#38181 - P305 **Modèles à chaînes de Markov cachées en génétique : algorithme de Baum-Welch vs. maximisation directe de la vraisemblance.** Sidonie FOULON (Villejuif), Hervé PERDRY, Thérèse TRUONG, Anne-Louise LEUT
- #38494 - P309 **Séquençage long-reads pour un gène unique, un complément efficace au séquençage short-reads !** Xavier VANHOYE (Lyon), Pascal MOUTY, Boris LIPINSKI, Thibaut BENQUEY, Jérémie MORTREUX, Vanna GEROME
- Laure RAYMOND
#38016 - P313 **Les défis de l'analyse du WES: A propos d'une famille tunisienne.** Cyrine ADHOUM, Ahlem ACHOUR, Claudia RUVENKAMP, Amira ZANATI, Esther NIBBELING, Fouzi MAZOUZ, Ilhem TURKI, Ridha M'RAD TUNIS, Tunisie)
- #38624 - P321 **Les CNVs 3p26 sont-ils des VOUS, des PIEVs ou simplement bénins ?** Samira AHMED-ELIE (Paris), Denise MOLINA GOMES, Bérénice HERVÉ, Fairouz KORAIKH, Radoophe DARD, Elisa MORALES, Patrice CLEMENET, Gérald
- François VIALARD
#37922 - P325 **Duplication familiale 14q32 avec variation de la méthylation. Tentative de corrélation génotype /phénotype.** Radu HÂRBUZ (Grenoble), Françoise DEVILLARD, Florence AMBLARD, Gaëlle VIEVILLE, Klaus DIETERICI
- Charles COUTTON
#38249 - P329 **De la difficulté d'interprétation de la pathogénicité des duplications identifiées sur ACPA et séquençage du génome : Exemple d'une duplication complexe coupant le gène GRIA3 en Xq25.** Emmanuel
- (Montpellier), David GENEVIEVE, Vincent GATINOS, Valentin RAOULT, Christine COUBES, Anouck SCHNEIDER, Marjolaine WILLEMS, Caroline DEILLER, Constance WELLS, Kevin YAUF, Claire CHAUVEAU, Clothilde VIGOUROUX, Nicolas CHATRON, Pat
- Frack PELLESTOR, Jacques PUECHBERTY
#38587 - P333 **Contribution des anomalies chromosomiques dans les malformations cardiaques congénitales : A propos de 250 cas Tunisiens.** Rim KHELIFI, Leila DARDOUR, Wafa SLIMANI, Houada AJMI, Najla SOYEH, Khouhoud
- Amira BENZARTI, Hamza HADJ ABDALLAH, Ahmed RASSAS, Rim KOULI, Oussama MGHIRBI, Mokka KAMMOUM, Hela BEN KHELIFA, Farouk BAHRU, Hayet MKADDEM, Ammar AOUINA, Sahbi GHANMI, Jihene MATHLOUTHI, Hayat BEN HAMIDA, Zakia HA
- Tarek KEMIS, Habbib KHARAT, Habbib KHOUKHI, Habbib MEJAOUE, Ali SAAD, Soumaya MOUGOUZERELLI (Sousse)
- #37868 - P337 **Absence d'association HLA avec l'infection asptomatique par le SARS-CoV2.** Astrid MARCHAL (Paris), Elizabeth T. CIRULLI, Iva NEVEUX, Evangelos BELLOS, Kelly M. SCHIABOR BARRETT, Yu ZHANG, Andras N. SPAI
- Shen-Ying ZHANG, Qian ZHANG, Jacques FELLEJ, Joseph J. GRZYMSKI, Vanessa SANCHO-SHIMIZU, Laurent ABEL, Jean-Laurent CASANOVA, Aurélie COBAT, Alexandre BOLZE
#38317 - P341 **Analyse de profils de méthylation : Evaluation de technologies innovantes au service de la routine clinique.** Karine AURIBAUT (PARIS), Mathilde FILSER, Roseline VIBERT, Cécile MASSON, Patrick NITSCHKÉ, Anne
- Hector COUNTOUTSIS, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPULO, Julien MASLIAH-PLANCHON, Nelly BURNICHOIN, Abderaouf HAMZAH, Alexandre BUFFET
#38259 - P345 **Analyse du processus de décision des couples face à la découverte d'une anomalie des chromosomes isolée chez leur fœtus/néoné (ACCED), un case report.** Marion DROIN-MOLLARD (Paris), Sylvain MISSON
- ARIANE HERSON, Solveig HEIDE, Stéphanie VALENCE, Anne FAUDET, Marie-Pierre LUTON, Lisa FRUGÈRE, Jade DUCOURNEAU, Jean-Marie JOUANNIC, Anne-Marie DARRAS, Delphine HERON, Marcela GARGIULO
#38323 - P349 **Les enjeux éthiques et psychologiques des parcours génétiques en oncologie pédiatrique, croisement d'analyses qualitatives auprès des enfants, parents, et professionnels : résultats et perspectives**
- GeneInfoFid. Marion DROIN-MOLLARD (Paris), Lucile HERVOUET, Emmanuelle RIAL-SEBBAG, Sophie JULIA, Léa GUERRINI-ROUSSEAU, Franck BOURDEAUX, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPULO, Hélène CAVÉ, Isabelle COUPIER, Khadija LAHLOU-LAF
- Sandrine DE MONTGOLFIER
#37983 - P353 **Chargé de Parcours Génomique, regard du conseiller en génétique sur cette nouvelle fonction à l'ère de la médecine génomique.** Antoine WYREBSKI (GRENOBLE), Nelly DEWULF, Kara RANGUIN, Marcia HENRY,
- Caroline GUINOT-SAUVENT, Clotilde BERTHIER, Clothilde VIGOUROUX, Léa GAUDILLAT, Karen PANTIN, Aldija ABDERRAHMANE, Violaine ALUNINI, Julien THEVENON
#37196 - P357 **InfoBox, une application pour rendre accessible l'information délivrée sur les tests génétiques dans le cadre du soin ou de la recherche.** Flavie MATHIEU (PARIS)
- #37699 - P361 **Attentes des parents vis-à-vis du séquençage du génome pour leur enfant atteint de déficience intellectuelle : une étude qualitative du projet pilote français DEFIDIAG.** Catherine LEJEUNE, Myriam BORE
- Léna GOURVÈS-NOIZET, Christelle DELMAS, Hélène ESPÉROU, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET, Estelle COLIN, Aurore GARDE, Julian DELANNE, Sophie NAMBOT, Cyril MIGNOT, Perrine CHARLES, Solveig HEIDE, Heron DELPHINE, Chri
- Defidiag GROUP, Hélène DOLLFUS, Stéphanie STARACI, Nicolas MEUNIER-BEILLARD
#37952 - P365 **Etude PRAGMATiq - Séquençage rapide du génome chez les enfants en soins aigus dans un système de santé universel : les cliniciens sous-estiment les attentes et préoccupations parentales.** Claud
- (Sherbrooke, Canada), Camille VARIN-TREMBLAY, Jacques MICHAUD, Anne-Marie LABERGÉ
#38272 - P369 **La supervision, ou comment enrichir sa pratique au bénéfice du patient : sensibilisation et initiation des conseillers en génétique.** Berenice HEBRARD BOULLOUX (CRETEIL), Joana BENGHA, Jean-Michael MAZ
- Antoine DE PAUW, Doriane LIVON, Audrey MALLET, Emmanuelle HAQUET, Emilie CONSOLINO
#38566 - P373 **Le parcours théranostique en oncogénétique - Vue des différentes organisations au niveau national et place des conseillers en génétique.** Aurélie FABRE (Marseille)
- #38222 - P377 **LA THÉRAPIE GÉNÉTIQUE POUR LE TRAITEMENT DES PATIENTS ATTEINTS DE DREPANOCTOSE : RESULTATS DE L'ETUDE DREPA-GLOBE.** Michaela SEMERARO (PARIS), Steicy SOBRINO, Eliza MAGRIN, Nicolas HERBERT, J
- immi BAEK, Jouda BUEJNE, Cécile ROUDAUT, Aurélie GABRIELON, Adeline DENIS, Axelle MAULET, Clotilde AUSSÉL, Tristan FELIX, Mégane BRUSSON, Eden TIBBI, Wahid ASDNAFI, Alice CORSIA, Sylvain RENOLLEAU, Felipe SUAREZ, Olivier HERMINE,
- Stéphane BLANCHÉ, Wassim EL NEMER, Laure JOSEPH, Pablo BARTOLUCCI, Emmanuelle SIX, Annarita MICCIO, Marina CAVAZZANA
#38441 - P381 **LIGHT - Etude observationnelle sur l'utilisation de voreline neparovoc (VN) chez des patients atteints de dystrophie rétinienne héréditaire liée à RP65 au CHNO des Quinze-Vingts : un suivi d'un**
- et de l'innocuité. Camille ANDRIEU (Paris), Pierre-Olivier BARALE, Céline DEVISME, Chloé PAGOT, Perrine CHAPON, Jos-Alain SAHEL, Isabelle AUDD
#37589 - P385 **Exome en diagnostic prénatal lors de la découverte échographique d'anomalies du développement : retour d'expériences d'une cohorte de plus de 250 grossesses.** Frédéric TRAN MAU-THEM (Dijon), Julie
- Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Ana SARRAO, Ange-Line BRUEL, Antonio VITOBLATO, Aurore GARDE, Sophie NAMTEL, Caroline RACINE, Nicolas BOUREGON, Arthur SORLIN, Sébastien MOUTTON, Thierry ROUSSEAU, Paul SAGOT, Emmanuel S
- Valentin BOURGEOIS, Victor COUTURIER, Martin CHEVARIN, Charlotte POE, Catherine VINCENT-DELORE, Odile BOUTTE, Cindy COLSON, Florence PETIT, Marine LEGENDRE, Sophie NAUDION, Caroline ROORYCK-THAMBO, Yosra HALLEB, Clara HUI
- Magali GORCE, Agnes GUICHET, Estelle COLIN, Alban ZIEGLER, Dominique BONNEAU, Godelieve MOREL, Melanie FRADIN, Chloé QUELIN, Aline LAVILLARREIX, Laurent PASQUEUR, Sylvie ODENT, Juliette COUSINIAULT, Gabriella VERA, Alice GOLDI
- Anne-Marie GUERROT, Anne-Claire BREHIN, Audrey PUTOUX, Jocelyne ATTIA, Carine ABEL, Patricia BLANCHET, Constance WELLS, Caroline DELLER, Solene CONRAD, Mathilde NIZON, Marie VINCENT, Bertrand ISIDOR, Sandra MERCIER, Jeanne A
- Rodolphe DARD, Manon GODIN, Nicolas GRUCHY, Mécir JEANNE, Benjamin DURAND, Elise SCHAEFER, Pierre-Yves MAILLARD, Frederique PAYET, Marie-Line JACQUEMONT, Christine FRANCCANNET, Sabine SGAUDY, Elise BOUCHER BRISCHOUX, L
- Charlotte CALLE-BENIGNI, Clémence JACQUIN, Eudie LACAZE, Khaoula ZAAFRAANE-KHACHNAOU, Marine BERGOT, Philippine GARRET, Emilie TISSERANT, Marie-Laure ASCENCIO, Yannis DUFOURD, Christine BINQUET, Christophe PHILIPPE, Laure
- Christel THAUVIN
#37851 - P389 **Dépistage par ADNc des anomalies néoploïdes en cas de jumeaux évanescents.** Pascale KLEINFINGER (Saint Ouen l'Aumône), Armelle LUSCAN, Léa DESCOURVIERES, Daniela BUZAS, Mylène VALDUGA, Aicha BOUGHALEM, Jez
- Detlef TROST, Alexandre VIVANTI, Laurence LOHMANN
#38025 - P393 **Diagnostic pré-implantatoire pour syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et/ou de l'ovaire : l'expérience parisienne.** Roxana BORGHESE (paris), Charlotte SONIGO, Anne MAYEUR, Joana Bi
- Marine RAJOABA, Stéphanie GOBIN, Philippe BURELET, Nadine GINGEL GEOFFROY, Nora BRAHIMI, Alexandra BENACHCHI, Nellie ACHOUR, Michaël GRYNBERG, Antoine DE PAUW, Sophie FRANK, Chrystelle COLAS, Sophie MONNOT, Dominique STOPP
- Julie STEFFANN
#38456 - P397 **Retour d'expérience natale sur les DPI pour mutation survenue de novo chez une femme.** Sophie PEDRONNO, Sébastien SCHMITT, Brigitte MENANTEAU, Sébastien RICHARD, Florian PECQUET, Florence LEPERLIEF
- Fabienne POHU, Florence PASQUEUR, Pierre CHÉRAUD, Jenna LAMMERS, Sophie MIRALLIE, Sophie LOUBERSAC, Carole SPLINGART, Arnaud REIGNIER, Thomas FROUR, Gaëlle MELAYE (NANTES)
#38473 - P399 **État des lieux de la spécialité de génétique médicale en France 01 : résultats d'une enquête quantitative sur la formation des internes et sur l'impact de la réforme du 3ème cycle.** Guillaume COGAN I
- Camille PORTERET, Sigf (COLLECTIF), Cnepgm (COLLECTIF), Evan GOUY, Florence RICCARDI
#38476 - P400 **État des lieux de la spécialité de génétique médicale en France 02 : attractivité et répartition sur le territoire français.** Camille PORTERET (POITIERS), Guillaume COGAN, Clément SAUVESTRE, Sigf (COLLECTIF)
- #38477 - P401 **État des lieux de la spécialité de génétique médicale en France 03 : implication en recherche scientifique.** Camille PORTERET (POITIERS), Guillaume COGAN, Sigf (COLLECTIF), Cnepgm (COLLECTIF), Florence RIC
- #37778 - P405 **Mutation du gène HENMT1 : dans un phénotype peut en cacher un autre.** Zeina WEHBE (SAINT-MARTIN-D'HÈRES), Anne-Laure BARBOTIN, Angèle BOURSIER, Marie BIDART, Véronique SATRE, Christophe ARNOULT, Pi
- Zine Eddine KHERRAF, Guillaume MARTINEZ, Charles COUTTON
#37822 - P409 **Estimation de l'âge de la mutation fondatrice française p.(Ser127Arg) dans PCSK9.** Yara AZAR, Thomas LUDWIG, Hugo LE BON, Thea BISMO STROM, Olivier BLUTEAU, Mathilde DI-FILIPPO, Oriane MARMONTÉL, Alain
- Hedi CHITOUJ, Sophie BELARD, Emmanuelle GENIN, Dirk Bolk, Catherine BOILEAU, Marianne ABIDFAEL, Jean-Pierre RABES, Mathilde VARRET (I)
#38010 - P413 **Panel NGS 50 Gènes-Marfan/Apparentés/AATDA françaises. Etude de variants de signification inconnue candidats pour une anomalie d'épissage à partir des transcrits illégitimes (leucocytes).** Auréli
- Clément ESCHAPASSE, Caroline BEUGNET, Guillaume ROLLAND, Camille CENNI, Mécir JEANNE, Radka STOEVA, Marine LEBRUN, Sophie JULIA, Maud LANGEOIS, Yves DULAC, Thomas EDOUARD, Philippe KHAU VAN KIEN (Nîmes)

PAUSE-VISITE DES STANDS & EPOSTERS-SESSION1 POSTERS AFFICHES

11:00

11:00 - 12:30

COMMUNICATIONS ORALE SELECTIONNEES 1

Modérateurs : Damien SANLAVILLE (LYON), Elisabeth TOURNIER-LASSERVE (Paris)

- 11:00 - 11:15 #37744 - CS01 **Risque de cancer associé aux variants d'ATM dans les familles prédisposées aux cancers du sein et de l'ovaire.** Yue JIAO (Paris), David E. GOLDBERG, Dorothée LE GAL, Eve CAVACIUTI, Juana BEAL
- Séverine EON-MARCHAIS, Marie-Gabrielle DONDON, Jérôme LEMONNIER, Groupe GENESIS, Groupe TUMOSPEC, Groupe COF-AT2, Olivier CARON, Dominique STOPPA-LYONNET, Nadine ANDRIEU, Fabienne LESUEUR
- 11:15 - 11:30 #38133 - CS02 **Réseau proche : nouvelle stratégie d'accompagnement des patients à risque de cancers héréditaires.** Julie BOONE (Lille), Sophie LEJEUNE, Cathy VANACKERT, Virginie DEHAUT, Stéphane CATTAN, J
- Solveig MENU-HEPPEL
11:30 - 11:35 #38287 - CS03b **Prédisposition aux cancers du rein : l'expérience de la consultation d'oncogénétique du CHU de Lille.** Ophélie BOUCHART, Coralie RUBECK, Jean-Christophe FANTONI, Xavier LEROY, Afane BRAHMI
- Marie-Pierre BUISINE, Pascal PIGNY, Catherine VERMAUT, Brigitte BRESSAC, Sophie LEJEUNE (LILLE)
11:35 - 11:40 #38088 - CS03a **Apport de l'analyse par panel NGS pour le diagnostic génétique des patients atteints de cancer du rein.** Roseline VIBERT (Paris), Virginie VERKARRE, Astrid RAMAHEFASOLO, Isabelle RONCELIN,
- Claudia SPANGENBERG, Caroline ABADIE, Michel BAHUAU, Patrick BENUSIGLIO, Pascaline BERTHET, Dominique CHAUVEAU, Isabelle COUPIER, Stéphane RICHARD, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPULO, Alexandre BUFFET, Nelly BURNICHOIN
- 11:40 - 11:45 #38168 - CS03c **Recherche de prédisposition génétique au cancer du rein par panel NGS : recommandations nationales du Groupe Génétique et Cancer - Unicancer et du Réseau National de Référence**
- Rares de l'Acaduc PREDIR de l'INCA.** Nelly BURNICHOIN (PARIS), Sophie GIRAUD, Pascaline BERTHET, Caroline ABADIE, Nadine ANDRIEU, Patrick BENUSIGLIO, Valérie BONADONA, Olivier CARON, Corale CORSINI, Isabelle COUPIER, Louise CRU
- Antoine DE PAW, Capucine DELNATTE, Pierre DEVILDER, Sophie DUSART, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPULO, Sophie LEJEUNE, Jessica MORETTA, Marie MULLER, Julie TINAT, Stéphane RICHARD, Catherine NOGUES
11:45 - 12:00 #38057 - CS04 **Malformations cérébrales mosaïques épiléptogènes liées à la voie ROR1 / le génotype et la transcriptomique à cellule unique dérivées de nouvelles informations sur les mécanismes**
- Sara BALDASSARI (Paris), Esther Klingler, Lucia Gomez Teijeiro, Marion DOLADILHE, Corentin RAOUX, Sergio ROR PULGROSS, Sara BIZZOTTO, Lina SAMI, Theo RIBIERE, Eleonora ARONICA, Homà ADLE-BIASSETTI, Mathilde CHIPPAUX, Denis
- Stéphanie BAULAC
12:00 - 12:15 #38170 - CS05 **Les variations de dosage du gène CHD1L contribuent aux phénotypes neurodéveloppementaux en miroir associés aux syndromes de micro-déletion et micro-duplication de la région 1q2**
- Marianne LEMÉE (Strasbourg), Maria-Niela Loviglio, Tao YE, Céline KEIME, Peggy TILLY, Pernelle KLEIN, Chantal WEBER, Olivia WENDLING, Hugues JACOBS, Delphine DUTÉIL, Juliette D. GODIN, Christophe ROMIER, Christelle GOLZIO
- 12:15 - 12:30 #37588 - CS06 **L'étude du paradigme des mutations de novo appliqué à la maladie d'Alzheimer jeune sporadique permet de révéler un nouveau gène facteur de risque.** Gaël NICOLAS (Rouen), Anne ROVEL
- Camille CHARBONNIER, Kevin CASSINARI, François LECOQUERRE, Olivier QUENEZ, Morgane LACOUR, Aline ZAREA, David WALLON, Catherine SCHRAMM, Jean-François DELEUZE, Anne BOLLAND, Ades COLLABORATORS, Laetitia MIGUEL, Magalie L

12:40

ATELIERS DEJEUNER SPONSORISÉS

Fluctuat nec mergitur

PARIS

12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-génétique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Mercredi 10 janvier"

12:45

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER PACBIO

PacBio sequencing: the long and short of it

12:45 - 13:00 Pushing the limits on accuracy for both long-read and short-read sequencing. Benjamin AUBIER
13:00 - 13:15 High throughput sequencing of circulating DNA in neuroendocrine cancer - benefits of high quality (Q40+) PacBio short-read sequencing. Léa PAYEN-GAY (LYON)
13:15 - 13:30 Assessing HiFi genome sequencing as first-tier test in rare disease genetic research. Lisenka VISSERS (Nijmegen, Pays-Bas)
13:30 - 13:45 Dark genes, repeat expansions and structural variants: data analysis for HiFi reads. David STUCKI (Suisse)

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER ASTRAZENECA / MSD

Tests fonctionnels : de la recherche à la clinique

12:45 - 12:50 Introduction. Claude HOUDAYER (Rouen)
12:50 - 13:02 Enjeux en oncologie et prérogatives d'un "bon test fonctionnel". Sandrine CAPUTO (PARIS)
13:02 - 13:14 Exemple d'un test fonctionnel protéique en routine diagnostique. Martine MULIERIS (Paris)

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER INTEGRAGEN, ONCODNA GROUP

From Research to Precision Treatment: OncoDNA's Innovative Genomic Sequencing Solutions

12:45 - 13:00 Your all-inclusive partner for genomic solutions: cracking molecular complexity to bring innovation to patient care. Céline CAPERA (Evry)
13:00 - 13:15 Single-genome sequencing to solve mosaic mutations in cortical malformations with epilepsy. Sara BALDASSARI (Paris)
13:15 - 13:30 The most comprehensive NGS cancer panels for solid and liquid biopsies, presentation of OncoDEEP kit experience. Marcel TRAUTMANN (Münster, Allemagne)
13:30 - 13:45 Conclusion. Céline CAPERA (Evry)

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER VARVIS®

Trouver une aiguille dans une botte de foin : filtrer les variants avec varvis®

12:45 - 12:55 Introduction à varvis®. Oriane MAZEMONDET (Rostock, Allemagne)
12:50 - 13:00 Automated shortlisting powered by inheritance filters (Sélection automatisée grâce au filtrage d'hérédité). Irene PATRIC (Allemagne)
13:00 - 13:25 Défis de l'analyse d'exome dans les maladies rares : cas concrets en pratique clinique. Christel DEPIENNE (Essen, Allemagne)
13:25 - 13:40 Impact de l'alignement des transcrits sur l'interprétation des variants. Rolf SCHRÖDER (Allemagne)
13:40 - 13:45 Discussion.

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER AGILENT

Dernières innovations et retours d'expérience en somatique

Moderateur : Claude REVEL (Vénissieux Cedex)

12:45 - 12:55 Introduction. François LOZACH (Paris)
12:55 - 13:20 ONCO-FIT: Plateforme de médecine de précision fonctionnelle en oncologie. Samia MOURAH (Paris)
13:20 - 13:45 Rétrospective et Perspectives : Parcours d'un Grand Panel de Gènes en Génétique Tumorale. Julien MASLIAH-PLANCHON (Paris)

13:45

PAUSE CAFE - VISITE DES STANDS - CONSULTATION DES EPOSTERS

14:15

14:15 - 15:15

CONFERENCE INVITE 1 Génétique et sport

Moderateur : Xavier JEUNEMAÎTRE (PARIS)

14:15 - 14:25 Héritabilité & prédispositions génétiques de la performance. Jean-François TOUSSAINT (Paris)
14:25 - 14:35 L'exemple du gène HFE et de l'avantage sélectif au sport. Olivier HERMINE (Paris)
14:35 - 14:45 Swiss Laboratory for Doping Analyses, Université de Lausanne : Nouvelles méthodes de dopage et leur détection. Neil ROBINSON (Suisse)
14:45 - 14:55 Sport de haut niveau: entraînement et/ou génétique. Fabien CANU
Directeur INSEP
14:55 - 15:15 Table Ronde: importance du contexte familial, interaction environnement-génétique, méthodes nouvelles d'entraînement de haut niveau, défi des avancées scientifiques pour le contrôle antidopage, ...

15:15

PAUSE-VISITE DES STANDS & EPOSTERS-SESSION2 POSTERS AFFICHÉS

15:15 - 16:15

SESSION 2 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

#37780 - **P002 La caractérisation des souris mutantes Vps13b révèle des phénotypes neuroanatomiques et comportementaux moins prononcés chez les femelles que chez les mâles.** Charlotte MONTILLOT (Dijon), Emil AYUSHMA, Morgane DUBIED, Adam LAHMAR, Sylvie NGUYEN, Benazir PEERALLY, Fabrice PRIN, Yannis DUFFOURD, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence DUPLOMB, Heng WANG, Muhammad ANSAR, Laurence FAIVRE, Nicolas NAVARRO, Shilpi MIN Stephan C COLLINS, Binnaz YALCIN
#38176 - **P006 Avancées diagnostiques pour les patients avec autisme ou trouble du neurodéveloppement précoce sévère sans déficience intellectuelle par séquençage de génome.** Anne-Claude TABELT (Paris), Anna David GERMAUD, Laurence PERRIN, Claire LEBLOIND-MANRY, Freddy CLIQUET, Alexandre MATHIEU, Aline VITRAC, Céline DUPONT, Anita BEGGIATO, Elise HUMEAU, Valérie VANTALON, Alain VERLOES, Yline CAPRI, Boris CHAUMETTE, Benjamin C François LECOQUIERRE, Gael NICOLAS, Alice GOLDENBERG, Anne-Marie GUERROT, Thomas SMOL, Mathilde HEULIN, Andree DELAHAYE-DURIEZ, Cyril MIGNOT, Vincent DES PORTES, Delphine HERON, Marlène RIO, Thomas BOURGERON, Richard Jonathan LEVY
#37686 - **P010 Coût de l'analyse de l'exome chez les patients atteints de déficience intellectuelle : une étude de micro-costing dans un contexte français.** Anne-Laure SOILLY, Charley ROBERT-VIARD (Dijon), Céline BESSE Bénédicte GERARD, Anne BOLAND, Amélie PITON, Frédéric TRAN MAU-THEM, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Antonio VITOELLO, Hana SAFRAOU, Yannis DUFFOURD, Jean MULLER, Charlotte POE, Thibaud JOUAN, Samy EL DOUEIRI, Laurence FA Delphine BAQO-DJIAN, Bertrand ISIDOR, David GENEVIEVE, Sylvie ODENT, Nicole PHILIP, Martine DOCO-FENZY, Didier LACOMBE, Julian DELANNE, Christophe PHILIPPE, Marie-Laure ASENSIO, Jean-François DELEUZE, Christine BINQUET,
#38344 - **P022 Les variants de novo du gène RBBP4 décrivent une nouvelle NuRDopathie présentant des signes dysmorphiques communs et associée à un retard de développement affectant principalement le langage** Tanguy DEMARET (Gosselies, Belgique), Bryce A. MENDELSOHN, Olaf BODAMER, Andree DELAHAYE-DURIEZ, Jasper VAN DER SMAGT, Julie LAUZON, Marielle ALDERS, Saskia MAAS, Marie FALKENBERG SMELAND, Laura LARRIGAN, Boris KREN, Pi Julia RANKIN, Parul JAYAKAR, Amelle SHILLINGTON, Emanuela ARGILLI, Elliott SHERR, Emma BEDOUKIAN, Cara SKRABAN, Julie S. COHEN, Mary Ann THOMAS, Kym BOYCOTT, Douglas ALLAN, Xiang-jiao YANG, William T. GIBSON, Philippe CAMPEAU
#38578 - **P026 Les variants de novo du gène SP9 sont responsables d'un nouveau type d'interneuronopathie d'expression variable associant une déficience intellectuelle, des troubles du spectre autistique et une** Marine TESSARECH (LILLE), Gaëlle FROUCOURT, Florent MARGUET, Maryline LECOINTRE, Morgane LE MAO, Rodrigo MUÑOZ DIAZ, Cyril MIGNOT, Boris KREN, Bénédicte HERON, Charlotte DE BIE, Koen VAN GASSEN, Didier LOISEL, Benoît DELORD Annick KLABUNDE-CHERNON, Rami ABOU JAMRA, Meret WEGLER, Bert CALLEWAERT, Annelies DHEEDENE, Merzouka Marinnes ZIDANES, Agnès GUICHET, Céline BRIS, Patrick VAN BOGAERT, Florence BIQUARD, Guy LENAERS, Pascale MARCORELLI Bruno GONZALES, Vincent PROCACCIO, Antonio VITOELLO, Dominique BONNEAU, Annie LAQUERRIERE, Salim KHATI, Estelle COLIN
#37596 - **P030 Troubles spécifiques du langage et des apprentissages non syndromique et séquençage d'exome : expérience dijonnaise et revue de la littérature.** Eléonore VIORA-DUPONT (Dijon), Julian DELANNE, Aurore Sophie NAMBOT, Estelle COLIN, Marie BOURNEZ, Clémence FAUCONNIER-FATUS, Caroline RACINE, Céline BERNARD, Aurélie ESPITALIER, Christine BINQUET, Marion BOUCOT, Marie-Laure ASENSIO, Anne-Sophie BRIFFAUT, Véro Audrey COÛTANAU-RICOU, Patricia PLUMET, Noémie RELIN, Patrick CALLIER, Anne-Laure MOSCA-BOIDRON, Nathalie MARLE, Frédéric TRAN-MAU-THEM , Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Hana SAFRAOU, Antonio VITOELLO, Ange-Line BRUEL, Chri Christel THAUVIN, Laurence FAIVRE
#37685 - **P034 Les diagnostics moléculaires multiples dans le domaine de la déficience intellectuelle et des anomalies du développement : 3,5% des cas positifs.** Caroline RACINE (DIJON), Anne-Sophie DENOMME-PICHON

Fluctuat nec mergitur

2^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-génétique.org

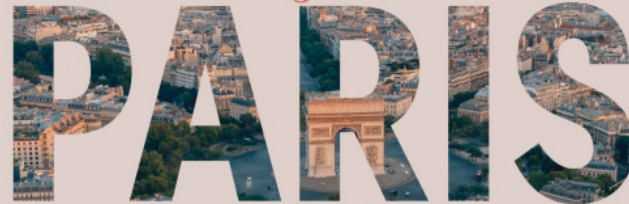
PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Mercredi 10 janvier"

- #37738 - P042 L'engagement des personnes vivant avec un trouble du neuro-développement et leurs aidants pour une meilleure accessibilité de l'information en santé. Gwendoline GIOT (Angers), Caroline IMMEOE, Béatrice BARIL, Céline BENOIT, Sandrine CAMPAS, Françoise CARPENTIER, Marie DANIE, Guénola DENOS, Anne-Cécile GRANGE, Lara HERMANN, Dominique LOIZ ELET, Françoise NEUHAUS, Jonathan RUMIZ, Valérie SALOMONE
- #37861 - P046 Impact de la perte de fonction de PRDM13 dans le développement du cerveau et du tronc cérébral. Benjamin LE PENNETIER (Paris), Éva PEREIRA, Alison BODINEAU, Antoinette GELOT, Lydie BURGLIN, Vincent CAI, Marion COOLEN
- #38023 - P050 Variabilité phénotypique du syndrome associé aux variants du gène BRPF1 : une série de quatre cas bordelais. Manon DEGOUTIN (Bordeaux), Claire BENETEAU, Vincent MICHAUD, Didier LACOMBE, Sophie NAU
- #38140 - P052 Le séquençage du génome complet pour mieux comprendre l'hétérogénéité clinique des patients avec syndrome de Phelan-Mc Dermid. Aline VITRAC, Aline VITRAC (Paris), Claire LEBLOND, Myriam RACHID, F Alexandre MATHIEU, Nathalie LEMIERE, Anna MARJANI, Frédéric AMSELLEM, Réseau ACHROPUCE, Jonathan LEVY, Ylène CAPRI, Laurence PERRIN, Séverine DRUNAT, David GERMANAUD, Nathalie COUQUE, Céline DUPONT, Lyse RUAUD, Alain VEF
- #37833 - P058 Le mosaïcisme de la répétition CAG est gène spécifique dans les ataxies spinocérébelleuses. Radhia KACHER, Giulia COARELLI (Paris), François-Xavier LEJEUNE, Isabelle DAVID, Susana BOLDUA, Sabrina LECLERE
- #37639 - P062 FGF14 : un train peut en cacher un autre. Jean-Loup MÈREAU (Paris), Claire-Sophie DAVOINE, David PELLERIN, Giulia COARELLI, Marie-COUREL, Claire EWENCZYK, Marie-Lorraine MONIN, Matthieu ANHEIM, Isabelle LE
- #37815 - P066 SARS2, un modificateur génétique de l'âge de début et de la sévérité de la paraplégie spastique héréditaire SPG4. Léa BERNACHOT (Paris), Léna GUILLOT-NOEL, Mathieu BARBIER, Alexandra DURR, Frédéric D
- #38164 - P070 Identification of potential new genes involved in autosomal recessive forms of Parkinson's disease and confirmation of the involvement of DAGLB in the pathology. Christelle TESSON (Paris), Mohamed Sofiane BOUCHETARA, Aurélie HONORE, Mélanie FERRIER, Chloé LAMARIE, Valérie DROUOT, Suzanne LESAGE, Alexis BRICE
- #38438 - P074 Investigation du mosaïcisme génétique cérébrale dans l'hamartome hypothalamique : identification d'un nouveau gène candidat. Lina SAMI (Paris), Sara BALDASSARI, Agnes RASTETTER, Homa ADLE-BIASSE
- #38022 - P078 Etude de l'implication du gène PURA dans le phénotype neurodéveloppemental associé aux duplications 5q31. Solène REMIZE (Tours), Noémie CELTON, Lara KERBELLEC, Céline PEBREL-RICHARD, Matthieu EGL
- #38164 - P079 Identification of potential new genes involved in autosomal recessive forms of Parkinson's disease and confirmation of the involvement of DAGLB in the pathology. Christelle TESSON (Paris), Caroline NAVARRO, Christine FRANCANNET, Tanguy NICLASS, Brigitte GILBERT-DUSARDIER, Sandrine VONML, Médéric JEANNE, Marie-Laure WINTER, Frédéric LAUMONNIER
- #37662 - P082 Les séquences répétitives dans les neuropathies optiques héréditaires dans une cohorte de 2186 patients. Nicolas WIRTH, Matthieu ANHEIM, Alexandra DURR, Christel THAUVIN, Quer
- #37887 - P086 Le gène de la Tubuline Alpha-4A (TUBA4A) responsable d'une nouvelle forme d'ataxie spastique héréditaire à âge de début variable. Mehdi BENKIRANE (Paris), Marion BONHOMME, Heba MORSY, Cecilia MAP
- #38125 - P094 Le syndrome 3M, une dysplasie marquée qu'il est possible de reconnaître chez l'adulte ? Apport du séquençage haut débit dans la description de 18 fœtus. Claire BENETEAU (BORDEAUX CEDEX), Sabine SIGAU
- #38615 - P098 Retards staturaux liés au gène SMOX : étude rétrospective multicentrique sur l'implication des CNVs et l'appart du séquençage. Camille PORTERET (POITIERS), Sylvie PATRI, Florence COMPAIN, Abdelhakim BC
- #38308 - P102 Case report : vitamérolino-choroidopathie autosomique dominante (ADVIRC) liée à BEST1 de présentation prénatale. Nicolas BOURGON, Fabienne GUYADER, Gwenaél LE GUYADER, Fabienne DUFERNEZ, Matthieu
- #38151 - P106 Top 10 des gènes impliqués dans les neuropathies optiques héréditaires dans une cohorte de 2186 patients. Aude ROCATCHER, Valérie DUMAS, Majida CHARIF, Marc FERRÉ, Philippe GOHIER, Delphine PRUNIER,
- #38084 - P110 Apport de l'exome dans la démarche diagnostique des dyskinésies ciliaires primitives. Manon DEGOUTIN (Bordeaux), Aurélien TRIMOUILLE, François GALLODE, Marie-Pierre REBOUL
- #38495 - P114 Fièvre méditerranéenne familiale : aspects génétiques et corrélations phénotypiques. Nesrine ABIDA, Feriel AGREBI, Ahlem ACHOUR, Sameh TROJET, Faouzi MAZOUD, Imen CHELLY, Saïda BEN BECHER, Lamia BEN H
- #37977 - P118 Découvertes incidentelles chez des patients présentant des mutations PKD1 ou PKD2 impliquées dans la polykystose rénale autosomique dominante. Ilias BENSOUNA (Paris), Marine DANCER, Nadia OULD
- #38356 - P122 Caractérisation fonctionnelle d'une nouvelle mutation ABCA3. Marion ONNEÉ, Bénédicte DURIEZ, Tahar KHELIFI-TOUHAMI, Odile RUCKEBUSCH, Nathalie LE METAYER, Pascale FANEN, Aïx DE BECDELIEVE (CRETEIL)
- #38257 - P126 ROLE OF ADAMTSL1 IN PROGRESSIVE TUA FORMATION. Julia HUGUET HERRERO (Paris), Zakaria MOUGIN, Angélique BIBIMBOU, Marie Nathalie LEBEL, Pauline ARNAUD, Nadine HANNA, Guillaume JONDEAU, Catherine BOI
- #38534 - P130 Exploration des mécanismes de régulation transcriptionnelle au locus ZNF827 identifié par plusieurs GWAS de maladies vasculaires. Yngwei LIU (Paris), Joséphine HENRY, Alberto TEZZA, Nabila BOUATIA-N
- #37567 - P134 Syndrome de SHPRINTZEN-GOLDBERG : Suivi à long terme et focus sur les manifestations cardiovasculaires. Yordi-Michaël BOUHATOUS (Dijon), Pauline ARNAUD, Guillaume JONDEAU, Dominique BONNEAU, Fredi
- #37924 - P138 Phénotype vasculaire pulmonaire chez les patients avec variants constitutionnels GDF2 (BMP9) et BMP10 dans l'hypertension artérielle pulmonaire : une étude multicentrique. Julien GRYNBLAT (Plessi
- #38151 - P139 Phénotype vasculaire pulmonaire chez les patients avec variants constitutionnels GDF2 (BMP9) et BMP10 dans l'hypertension artérielle pulmonaire : une étude multicentrique. Julien GRYNBLAT (Plessi
- #37924 - P142 Histoire naturelle de l'Amyotrophie Spinale avec Epilepsie Myoclonique Progressive : Description de nouveaux cas et revue de la littérature. Silvestre CUIJANT (Nantes), Servane DE MASFRAND, Kathryn GR
- #37875 - P146 Diversité phénotypique et perspectives thérapeutiques chez les porteurs de variants hétérozygotes pathogènes de PDX1. Lauriane LE COLLEN (Nancy), Youcef KOUDRAT, Martine VAXILLAIRE, Aurélie DECHA
- #38019 - P150 Intéret des études fonctionnelles de la chaîne respiratoire mitochondriale pour le classement de la pathogénicité des variants : cas d'un patient atteint de déficit en MTO1. Elise LEBIGOT (PARIS), Naïg
- #38547 - P154 Diagnostic génétique de la maladie de Wilson dans la population algérienne. Siham HALLAL (alger, Algérie), Lyèce YARGI
- #38563 - P158 Présentation atypique liée à VARS2 révélée par un syndrome de Fahr dans une fratrie. Annabelle CHAUSSINOT (Nancy), Samira AIT-EL-MKADEM, Konstantina FRAGAKI, Sabrina SACCONI, Véronique BOURG, Sylvie B
- #38256 - P162 Un nouveau variant de SLC11A2 (DMT1) associé à une microcytose marquée et à un phénotype modéré. Alexandre RAYNOR, Katell PEOCH, Camille BOI, Hana MANECAU, Serge PISSARD, Karim DIALLO, Caroline
- #38224 - P166 Expression tardive d'une maladie auto-inflammatoire : identification et caractérisation fonctionnelle d'une variation de NLRC4 en mosaïque. Farah DIAB (Paris), Camille LOUVRIER, Marc FABRE, Mira RABBAA
- #37713 - P170 Détection de nouveaux réarrangements dans une cohorte française de 1120 patients porteurs d'un déficit en facteur VII (FVII) de la coagulation. Corinne FAVRE, Fabienne DANTON, Vanessa DEBANT, Étier
- #37688 - P174 Athrogryposis multiples Congénitales à l'âge pédiatrique : Corrélation entre IRM musculaire et l'évaluation fonctionnelle (AMUSE). Alicia MILOT, Hoai THU NGUYEN, Claire HUZAR, Véronique THELLIER, Véro
- #38572 - P178 Perte de fonction de LOXL4 : une nouvelle cause de maladie neuromusculaire liée au matrimoine. Enzo COHEN, Isabelle NELSON, Corine GARTIOUX, Maud BEUVIN, Zaineb MEZDARI, Henry ROTH, Rabah BEN YAOL
- #37950 - P182 Détection de nouveaux réarrangements de spectre phénotypique à deux fœtus avec un syndrome polymyalgorfmatif. Jeanne JURY (Nantes), Jean-François BENOIST, Thomas BESNARD, Madeleine JOUBEI
- #38582 - P214 Méthylation constitutionnelle du promoteur de BRCA1 : un nouveau marqueur épigénétique de prédisposition au cancer de l'ovaire ? Valid BEN YEDDER (Villeneuve), Roseline TANG, Félix BLANC-DURAND, Odile
- #37899 - P218 Discrimination fonctionnelle, basée sur la méthylation, des VSI du gène MSH2 : son utilisation en clinique pour le diagnostic du syndrome de Lynch. Nawel MALOUCHE (Paris), Noémie BAS
- #38491 - P222 Analyse fonctionnelle et in silico des variants de la région non-codante 5'UTR du gène TP53. Marie BEQUIN, Vincent MILON, Luisa VERGORI, Omar SOUKARIEH, Caroline MEGUERDITCHIAN, Fida KHATER, Jeanouan T
- #37859 - P226 Etude fonctionnelle de mutants d'Apollo dans la réponse aux dommages de l'ADN dans des cellules épithéliales rénales humaines. Thomas LESIAUX (Villeneuve), Charlie BORIES, Sophie COUVE, Kevin BOQUET,
- #37626 - P230 Syndrome de Li-Fraumeni : nouvelle isoforme de TP53 détectée en contexte physiologique et pathologique. Jeanne LOUIS (ROUEN), Corentin LEVACHER, Marion ROLAIN, Françoise CHARBONNIER, Jacqueline BOI
- #37793 - P234 Déséquilibre du couple ARN messagers / ARN circulaires : un nouveau mécanisme de prédisposition au cancer colorectal ? Corentin LEVACHER (ROUEN), Camille CHARBONNIER, Joanna DELFOSSE, Françoise CI
- #37956 - P238 Implication de l'outil MELT (Mobile Element Locator Tool) dans le pipeline bio-informatique des panels de séquençage de gènes de prédispositions aux cancers en routine diagnostique : retour
- #38089 - P242 Oncogénicité : un levier dans la prise en charge des cancers du sein à La Réunion. Mireille IRABE (TROIS BASSINS, Réunion), Malik BOUKERROU, Corné POPOVICI, Tiphany LAURENS, Pauline BEUVAN, Stéphanie E
- #38208 - P246 Présence d'une variation pathologique du gène APC en mosaïque chez deux patients atteints de polyposé adénomateux avec analyse constitutionnelle initiale négative. Alexandre DAMETTE (BESANCON
- #38580 - P250 Identification des tumeurs du sein moléculaire apocriennes par une signature d'expression. Adrien BORGEL (Paris), Jaqueline LEHMANN-CHÉ, Dina OUAHBI, Catherine MIQUEL, Nozha MHAMDI
- #37850 - P254 Comparaison des trois panels de marqueurs pour optimiser la détection d'une instabilité microsatellitaire. Catherine VERMAUT (LILLE), Lucie DELATTRE, Sophie LEJEUNE, Afza BRAHMI, Stéphane CATTAN, Xavier
- #38174 - P258 Mutation EGRF dans l'adénocarcinome du pancréas, une nouvelle cible thérapeutique ? Alexandre PERRIER, Jeremy REZAI, Loëtia FAVRE, Leo MAS, Eric FERNANDEZ, Jean-Luc GARNIER, Yu TIAN, Florence COULET,
- #38613 - P262 Ecueils dans le testina du cancer de la prostate métastatique par séquençage NGS : retour d'expérience du laboratoire de biologie moléculaire des tumeurs solides du CHU de Lille. Olivier FARCHI (Lil)

Fluctuat nec mergitur



12èmes
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-genetique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



Mercredi 10 janvier

- Clotilde DESCARPENTRIES, Fabienne ESCANDE #37831 - P266 Pharmacogénomique de la dihydropyrimidine déshydrogénase (DPD) : intérêt et limite du phénotypage et du génotypage. Paul VILQUIN (Paris), Yves MÉDARD, Annie YOKA, Isabelle SARGIS, Lauriane GOLDWIRT Evelyne JACOZ-AGRAN
#37557 - P270 Séquençage de génome accéléré chez des nouveau-nés et enfants hospitalisés en unité de soins intensifs et réanimation : impact sur la prise en charge immédiate, à court terme et devenir à moyen terme. Frédéric TRAN MAU-THEM (Dijon), Arthur SORLIN, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Mederic JEANNE, Julian DELANNE, Robert OLASO, Anne BOLAND, Bertrand FIN, Delphine BACQ-DAIAN, Céline BESSE, Sophie NAMBOT, Ange-Line BRUEL, Aurore G Hana SAFAROU, Caroline RACINE, Antonio VITO BELLO, Sébastien MOUTTON, Victor COURTIER, Charlotte POE, Martin CHEVARIN, Valentin BOURGEOIS, Philippe GARRET, Emilie TISSERANT, Magali GORCE, Adeline PROST, Mathilde NIZON, Mari Bertrand ISIDOR, Sandra MERCIER, Melanie FRADIN, Paul ROLLIER, Godelieve MOREL, Alineo LAVALLAUREIX, Chloé QUELIN, Laurent PASQUIER, Yline CAPRI, Henri MARGOT, Julien VAN GILS, Marine LEGENDRE, Sophie NAUDION, Didier LACOMBE, Ti Sabine SIGAUDY, Charlotte CAILLE-BENIGNI, Laetitia LAMBERT, Elise SCHAEFER, Marta SPODENKIEWCZ, Patrick CALLIER, Cyril FLAMANT, Alban ZIEGLER, Magalie BARTH, Estelle COLIN, Dominique BONNEAU, Annick TOUTAIN, Juliette PIARD, Corin Christophe PHILIPPE, Yannis DUFFOURD, Jean-François DELEUZE, Laurence FAVRE, Christel THAUVIN
#38183 - P274 Direct comparative analysis of a pharmacogenomic panel with PacBio HiFi® Long Read and Illumina Short Read Sequencing. David BARTHELEMY (LYON), Elodie BELMONTE, Laurie DI PILLA, David STUCKI, Clair Deborah MOINE, Yann MERLET, Eve DUPORT, Benjamin AUBIER, Véronique GAUTIER, Lea PAYEN
#38306 - P278 Stratégie pour détecter la signature HRD dans le cancer de l'ovaire en associant le panel G4Scan et la recherche de méthylation du promoteur de BRCA1. Voryak SUYBENG (Villjuiff), Roseline TANG, Félix BL Cassandre FRANCOIS, Monali TAYLOR, Etienne HENEMAN, Céline Sengul KARA, Yahia ADINANI, Victor GONDRA-TELLER, Sophie COTTERET, Damien VASSEUR, Ludovic LACROIX, Alexandra LEARY, Etienne ROULEAU
#38535 - P281 Test pharmacogénomique en biologie délocalisée : Exemple du génotypage MT-RNR1 impliqué dans la susceptibilité à l'ototoxicité des aminosides. (Réseau National de Pharmacogénomique, RNPxG). (Bordeaux), Benjamin HENNART, Claire-Marie DHAENENS, Aurélien TRIMOUILLE, Jean-Christophe BOYER, Laurent BECQUENOT, Sarah BAKLOUTI, Nicolas PICARD
#38552 - P282 SoVad : le temps de la curation de la base de données des variants en génétique somatique. Anne CAYRE, Orla TRABELLI GRATI, Gaëlle TACHON, Mélissa ALAME, Céline GUILLEN, Lucie KARAYAN-TAPON, Alexandre J. Christophe BEROU, Etienne ROULEAU (VILLEJUIF), Isabelle SOUBEYRAN
#37976 - P286 Comparaison des résultats de Séquençage de Génome chez des Patients Atteints de Maladies Rares Utilisant les Génomes de Référence GRCh38 et T2T. Yannis DUFFOURD (Dijon), Emilie TISSERANT, Ant Valentin VAUTROT, Frédéric TRAN MAU-THEM, Laurence FAVRE, Christel THAUVIN-ROBINET
#37654 - P290 Efficient contraction of CTC trinucléotide repeats in human DM1 cells by TALEN : a possible new gene therapy approach. Laureline BETEMPS, Olivia FRENOY, Lucie POGGI, Valentine MOSBACH, Stéphane DES Laurence MA, Thomas COXELAR, Marc MONOT, Aurand KLEIN, Bruno DUMAS, Geneviève GOURDON, Denise FURLING, Guy-Franck RICHARD (Paris)
#38236 - P294 Un modèle d'apprentissage automatique pour classer les variants génétiques en fonction des phénotypes et des critères ACMG-AMP. Jiri RUZICKA (-), Nicolas DUFORET-FREBOURG, Jérôme AUDOUX, Sacha B Denis BERTRAND, Nicolas PHILIPPE, Michael BLUM, Laure RAYMOND, Julien THEVENON, Kevin YAU, Laurent MESNARD
#38184 - P298 Apport de la robotique « évolutive » pour le séquençage d'exome ciblé. Alexis PROUST (Paris), Christaline SAUJOT, Elodie DUPUIS, Odile TINMAR FOFANA, Céline LEROUX, Isabelle CORREA, Christophe OLIVEIRA, Valéri Dorin DAVID-POLLN, Lilla LADDADA, Verney POISSON, Aurélien LOPEZ, Céline VERSTUYFT, Véronique PICARD, Elise LEBIGOT, Pauline GAIGNARD, Anne DAVIT-SPRAUL, Jérôme BOULIGAND
#37852 - P302 GDI-v2 : quantifying the mutational burden of genes to discriminate damaged genes from genes of interest. Estelle TALOUARN (Paris), Jean-Laurent CASANOVA, Laurent ABEL, Yuval ITAN, Aurélie COBAT
#38186 - P306 Le panel cible resté un outil de diagnostic génétique rapide, simple et efficace. Fabienne CHARBIT-HENRIOD, Sylvain HANEIN, Joana BENGEO, Roxana BORGHESE, Marine RAJAOBA, Tania ATTIE-BITACH, Ralyath BAL Giulia BARCIA, Jean-Paul BONNEFONT, Lucile BOUTAUD DE LA COMBE, Corinne COLLET, Stéphanie GOBIN-LIMBALLE, Laurence JONARD, Sophie MONNOT, Véronique RONGEAU, Patrick NITSCHKE, Emilie AZ OUGUENE, Fatma CE Judite DE OLIVEIRA SANTOS, Coralie DUPRE, Adrienne ELMORJANI, Solenne FISSON, Edwige FRESSE, Isabelle LEMIERRE, Manon MAUTRET-GODEFFROY, Vincent MORINIERE, Ghislaine ROYER, Marie SIMON, Anne-Laure TOURRE, Julie STEFFANN (Pari #38497 - P310 Long read Whole Genome Sequencing pour le diagnostic clinique : pourquoi attendre ? Xavier VANHOYE (Lyon), Marine DANCER, Nadir YOUSFI, Laure RAYMOND, Laurent MESSNARD
#37777 - P314 Intérêt du séquençage de l'ADN et de l'ARN short et long read associé à la cartographie optique du génome dans le diagnostic moléculaire des prédispositions génétiques au cancer. Camille AUCOUT Pascal CHAMON, Elodie LACAZE, Alexandre ATKINSON, Nicolas GOARDON, Kevin CASSINARI, Géraldine JOLY HELAS, Agathe RICOU, Flavie BOULOULARD, Sophie KRIEGER, Raphaël LEMAN, Dominique VAUR, Claude HOUDAYER, Laurent CASTERA #38420 - P318 Association d'un marqueur surnuméraire et d'une isodisomie uniparentale paternelle du chromosome 6 chez un patient présentant un retard de développement syndromique. Marion MATHIEU (Ma Pauline MARZIN, Jean-Baptiste ARNOUX, Marie-Laure MAURIN, Aline RECEVEUR, Vincent CANTAGREL, Sylvia ROSE, Guillaume DORVAL, Jonathan LEVY, Valérie MALAN
#38665 - P322 Elargissement du spectre phénotypique de la trisomie 2 en mosaïque : à propos de deux nouveaux cas et revue de la littérature. Sana SKOURI (Tunis), Lilia KRAOUA, Héra BELLIL, Nadia BEN JEMAA, Aida MASI Aïhem ACHOUR, Nabil TRABELSI, Ines OUARTANI, Riha MIRA)
#38029 - P326 Un syndrome peut en cacher un autre : diagnostic d'un syndrome de déficience intellectuelle liée au gène FXYO11 lors d'une recherche de syndrome de Lynch : un cas clinique. Julie METRAS (PARIS), An Noémie BASSET, Veronique BOCLY, Romain COHEN, Florence COULET, Thomas COURTIN, Camille DESSEIGNES, Marjorie JODAR, Boris KEREN
#38459 - P330 Homozygotie pour une translocation robertsonienne chez une famille consanguine marocaine. Imane CHERKAOUI JAOUAD, Lamia AFIF (RABAT, Maroc), Abdelhafid NATIO, Aziza SBITI, Ilham RATBI, Abdelaziz SEFIAN #38596 - P334 Duplication du gène ZIC1 et cranioinstéose : à propos d'un cas familial. Maxime BECKER, Svetlana GOROKHOVA, Tiffany BUSA, John BOUDJARAN, Chantal MISSIRIAN, Sabine SIGAUDY, Maxime BECKER (Marseille) #38320 - P338 Combinaisons génotypiques du complexe majeur d'histocompatibilité différenciellement associées à la sclérose en plaque : reflet de subtiles différences physiopathogéniques ? Anna SEROVA-ERARD (Sonia BOURGUIBA-HACHEMI, Pierre-Antoine GOURRAUD, Nicolas VINCE, François CORNELIS
#38044 - P342 Recherche participative : croiser les regards de toutes les parties prenantes pour mieux décrire et améliorer l'information génétique de la parenté dans les maladies rares. Marion MATHIEU (Ma Bérengère SALIBA-SERRE, François FAURISSON, Sandrine DE MONTGOLFIER, Martine LIBANY, Paola DE CARLI, Annagrazia ALTAVILLA, Pierre LE COZ, Perrine MALZAC
#38569 - P346 Recommandations sur la divulgation de troubles fertiles/données incidentes en génétique : l'approche québécoise en contexte adulte, pédiatrique et prénatal. Anne-Marie LABERGE (Montréal, Cana Anne BOISVERT, Valérie DUBILETS, Annabelle PRATTE, Jean-Baptiste RIVIERE, Aïf SAKSIN, Jean-François SOUCY, Rafik TADROS
#38640 - P350 Pathologies pouvant bénéficier d'un dépistage néonatal : analyse de survie à partir des données de la BNDMR. Kevin GATEAU, Nabila ELAROUCI, Ségolène AYMÉ, Laurence FAVRE, Frederic GALACTEROS, Sylvie Anne-Sophie JANOT (Paris)
#38128 - P354 Impacts des rendus de données incidentes par analyse de séquençage génomique dans le cadre de la santé. Mélyna MONICHON (Villaurbanne), Françoise ROBERT, Patrick EDERY, Pauline MONIN, Audrey PUTOU; Marijolaine WILLEMS, Damien SANLAVILLE, Nicolas CHATRON
#37620 - P358 Quand les avancées en génétique interrogent l'éthique du psychologue. Eva TOUSSAINT (BORDEAUX)
#37718 - P362 Pratiques des médecins non-généralistes autour de la réalisation d'exams génétiques : enquête quantitative pour identifier les besoins et les attentes. Mathilde LAUBERT, Philippe DENIZEAU, Emma BA Amandine CHARRETTON, GUY MINGUET, Sylvie MOISDON-CHATAIGNER, Grégoire MOUTEL, Sylvie OEDENT, Laurent PASQUIER (RENNES)
#37984 - P366 Evaluation des pratiques professionnelles du métier de conseiller en génétique en 2023. Antoine WYREBSKI (GRENOBLE), Léa ABED, Emmanuelle HAQUET, Sarah SAUVAL, Yann TROADEC, Léonie VIGNERON, Emili #38318 - P370 Données incidentes : résultats de l'analyse de 30 génomes. Benjamin COGNÉ, Jeanne JURY (Nantes), Pierre BLANC, Stéphane BEZIEAU, Bertrand ISIDOR
#38482 - P371 SESAME - Perception des généticiens médicaux par médecins en formation et en exercice : résultats d'une étude nationale sur les représentations sociales. Evan GOUY (Lyon), Franck ROLLAND, Ariel FRAJ Linh Nam TRUONG, Florent WINCHON, Nawale HADOUJI
#37378 - P374 Résultats sur le poids après 3 ans de traitement par seméiotique chez des patients atteints du syndrome de Bardet-Biedl et d'obésité. Jack YANOVSKI, Gabriel Ángel MARTOS-MORENO, Santoni MALHOTRA, Chung WENDY, Hélène DOLLFUS (Strasbourg), Karine CLÉMENT
#38455 - P378 Essai thérapeutique : une protéine de signalisation administrée pendant la période anténatale pour traiter la dysplasie ectodermique hypohidrotique liée au chromosome X. Holm SCHNEIDER, Angus C Florian FASCHINGBAUER, Christine BODEMER, Dorothy K GRANGE, Encarna GUILLEN-NAVARRO, Gianluca TADINI, Smail HADJ-RABIA (Paris)
#38530 - P382 Efficacité et tolérance du trametinib chez deux enfants atteints de syndrome oculocutémomique en lien avec une mutation en mosaïque dans le gène KRAS. Marie VINCENT (Nantes), Soizic TIRIAU, Marine FOUILLET-DESJONQUERES, Cyrille DECANTE, Sébastien BARBROT, Pierre CORRE, Nadir BENBRAK, Gyulnara LE MEUR, Bertrand ISIDOR, Solène CONRAD, Geneviève BAUJAT, Bertrand VABRES, Aymeric ROUCHAUD, Alice FASSIER, Wassim (Alicia BESSON, Marion DELOUS, Massimiliano ROSSI)
#37590 - P386 Comparaison de symptômes d'exome invasifs et non-invasifs en diagnostic prénatal de la découverte échographique d'anomalies du développement. Frédéric TRAN MAU-THEM (Dijon), Benedicte GERA Jean MULLER, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Nadège CALMELS, Hana SAFAROU, Ange-Line BRUEL, Antonio VITO BELLO, Aurou GARDE, Caroline RACINE, Sophie NAMBOT, Nicolas BOURGON, Arthur SORLIN, Sébastien MOUTTON, Marine BERG Philippe GARRET, Valentin BOURGEOIS, Victor COURTIER, Charlotte POE, Martin CHEVARIN, Thierry ROUSSEAU, Paul SAGOT, Emmanuel SIMON, Sophie NAUDION, Estelle COLIN, Agnes GUICHET, Ysora HALLEB, Clara HOUDAYER, Alice GOLDE Anne-Marie GUERROT, Juliette COURSIERMAUD, Audrey PUTOUX, Mathilde NIZON, Solène CONRAD, Benjamin DURAND, Elise BOUCHER BRISCHOUX, Laetitia LAMBERT, Emilie TISSERANT, Marie-Laure ASCENCIO, Christine BINQUET, Sophie SCHEID Virginie HAUSHALTER, Cecile LANG, Audrey SCHALK, Yannis DUFFOURD, Christophe PHILIPPE, Laurence FAVRE, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Christel THAUVIN
#37871 - P390 Introduction du séquençage de l'exome en diagnostic prénatal : étude qualitative exploratoire du rôle, des attentes et de la perception de la médecine génomique auprès des professionnels de santé (Dijon). Frédéric TRAN MAU-THEM, Nicolas MEUNIER-BELLARD, Élisabeth VIOIRA-DUPONT, Marie-Line JACQUEMONT, Sylvie OEDENT, Christine FRANCCANNET, Médéric JEANNE, Aurou GARDE, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Christophe PHILIPPE, Ant Hana SAFAROU, Agnès GUICHET, Chloé QUELIN, Caroline GUEGAN, Marie VINCENT, Marine LEGENDRE, Sophie NAUDION, Julian DELANNE, Camille SALDANA, Anne-Marie GUERROT, Audrey PUTOUX, Alice GOLDENBERG, Caroline THAMBO, Chloé A Elodie ALEXANDRE, Thierry ROUSSEAU, Olivia MARTZ, Ornella MAGNIEN, Fanny BOBERT, Sophie BERT, Frédéric COATLEVEAN, Marie VIECIENNE, Fanny REVEYAZ, Alexandra MORIN, Perrine MOULINIÉ, Christine BINQUET, Christel THAUVIN, Laure #38049 - P394 Tests prénatals/non-invasifs pour l'étude des aneuploïdies embryonnaires. Meriam BEN TEKYA (tunis, Tunisie), Marwa BEN AMOR, Orla ABDELKAFI, Faradis MOLLA, Tarek REBAJ, Afifa SELAMI, Salima DAC #38655 - P398 Rendement de l'exome en prénatal, avec pipeline de détection des CNV, et contribution au pronostic pour 64 grossesses avec signes d'appel échographiques. Sébastien MOUTTON (Lyon), Ines HARSZ ALL, Jérémie MORTEUX, Laure RAYMOND, Patrice BOUVAGNET, Nada HOUICINAT, Marine DANCER, Vanna GEROMEL, Radoslava SARAEVA-LAMRI, Luc DRUART, Fabienne PRIEUR, Marine LEBRUN, Francis RAMOND, Aude TESSIER, Benjamin DAURIAT, Vali Constance WELLS, Caroline DEILLER, Bruno SCHAUB, Marie-Emmanuelle NAUD-BARREYRE, Renaud TOURAINÉ, Bénédicte GÉRARD
#37619 - P402 Intérêts de l'hybridation dans l'enseignement de la génétique en médecine. Thomas BOMERSBACH, Angélique BALLIA, Antoine DUCORNET, Philippe FROSSARD, Charlotte NICOLAS, Anne-Sophie LEBRE (Reims) #38591 - P406 Impact des anomalies du gène FMR1 sur le développement morphocognitif et la qualité embryonnaire. Clément TABOUREUX (Nantes), Gaëlle MELAYE, Thomas FREOUR, Pierre BOISSEAU, Arnaud REIGNIER, S Sébastien RICHARD, Brigitte MENANTEAU, Florian PÉCOLET
#38347 - P410 Structure génétique fine des Arméniens : une diversité sous-évaluée. Aude SAINT PIERRE (Brest), Georges TASHJIAN, David BABIKYAN, Kristine HOVHANESSYAN, Anthony HERZIG, Maël GUIVARCH, Aram GAZARIAN, F Raymond H. KEVORKIAN, Anna ISAIAN, Anne BOLLAND, Jean-François DELEUZE, Mark LATHROP, Tamara SARKISIAN, Emmanuelle GENIN, Alain HOVNIAMIAN
#38379 - P414 L'exonisation d'un rétrotransposon LINE-1 dans le gène RPS6KA3 responsable d'un syndrome de Coffin-Lowry. Margaux BIEHLER (Mulhouse), Julien TARABEUX, Nadège CALMELS, Claire FEGER, Amélie PITON, Je Caroline SCHLUTH-BOLARD, Ioana STREATA, Carolina MONTANO, Bénédicte GERARD

16:15

16:15 - 17:45

SESSIONS SIMULTANÉES 05
Anomalies du Développement

Modérateurs : Jeanne AMIEL (PARIS), Aude TESSIER (GOSELIES, Belgique)

- 16:15 - 16:30 #37675 - SS024 CLINICO-BIOLOGICAL REFINEMENT OF BCL11B-RELATED DISORDER AND IDENTIFICATION OF A GENOME-WIDE DNA METHYLATION SIGNATURE. Quentin SABBAGH (Montpellier), Sadeqeh HAGH Bekim SADIKOVIC, Genevieve
16:30 - 16:45 #37770 - SS026 La cytogénétique à l'ère de la médecine génomique : étude rétrospective de 500 dossiers. Jonathan LEVY (Paris), Xenia LATYPOVA, Séverine DRUNAT, Céline DUPONT, Nathalie COUQUE, Yoann VIA Bonnard ADELIN, Pierre BLANC, Anna MARUANI, Andree DELAHAYE, Louise GOUJON, Yline CAPRI, Lys RUAUD, David GERMANAUD, Corinne COLLET, Pauline GAIGNARD, Cyril MIGNOT, Nicolas DERIVE, Boris CHAUMETTE, Laurence PERRIN, Alain \ Anne-Claude TABET
16:45 - 17:00 #37586 - SS027 Les mutations hypomorphes et hypermorphes du facteur d'élongation AFF3 influencent différemment le transcriptome. Sissy BASSANI, Jacqueline CHRAST, Giovanna AMBROSINI, Nicolas GUEX, Alexandre REYMOND (Lausanne, Suisse)
17:00 - 17:15 #37754 - SS028 Syndrome d'Al Kassis: description et validation d'une grande cohorte de patients porteurs de variants bialléliques dans le gène CKD10. Manon CHRÉTIEU, Adella KARAM, Sabine GÉNICOT, Pat Benoit ARVELIER, Tania ATTIE-BITACH, Sevan BOZDOGAN, Thérèse BRUNET, Daniel CALAME, Perrine CHARLES, Benjamin COGNÉ, Claude DARCHA, Anne-Catherine DOCK BRÉGON, Martin ELFERINK, Carole GOUMY, Evren GUMUS, Isabella HER Bertrand ISIDOR, Béatrice JOSSELINE, Kimia KAHRIZI, Boris KEREN, Florence LAFFAGE, James LUPSJKI, Jérémie MORTEUX, Hossein NAJMABADI, Renske OEGEMA, Davut PEHLIVAN, Juliette PIARD, Amélie PITON, Laure RAYMOND, Marcia RODRIGUE Hans-Hilger ROPERS, Aurélien TRIMOUILLE, Dominik WESTPHAL, Hélène DOLLFUS, Elise SCHAEFER, Pierre COLAS, Jean MULLER (Strasbourg)
17:15 - 17:30 #38542 - SS029 Des variants bialléliques de MED16 dans un nouveau syndrome associant déficience intellectuelle, retard moteur et malformations craniofaciales, cardiaques et des extrémités. Charlo (Paris), Valeria AGOSTINI, Geneviève BAUJAT, Marion LESIEUR, Mathieu GEORGET, Tommaso PIPUCCI, Ulrich SCHATZ, Christine FAUTH, Ray LOUIE, Curtis ROGERS, Vassiliki KONSTANTOPOULOU, Johannes MAYR, Arián BOUJMAN, Grace YANNO Rangan KAYRZHANOV, Debbie SHEARS, Ishita BHATNAGAR, Charan STALS, Oliver KLAAS, Judith HORVATH, Dane WTMER, Gretchen MACCARRICK, Katarina CISAROVA, Jean-Marc GOOD, Svetlana GOROKHOVA, Tiffany BUSA, Odile BOUTÉ, Thomas SJ Anne-Line BRUEL, Olivier PATAT, Claudio GRAZIANO, Jeanne AMIEL, Chris GORDON
17:30 - 17:45 #38448 - SS030 La perte de fonction biallélique de MTCL2/SOGAI1 est responsable d'un retard de développement sévère associé à des malformations squelettiques. Hana SAFRAOU (Dijon), Nahar DA'AS, Julien Fatima AL-TI, Julian DELANNE, Frédéric TRAN MAU-THEM, Caroline RACINE, Rega ADELADE, Yannis DUFFOURD, Sylvia SARFAT, Ebtessam ABDALLA, Fowzan S ALKURAYYA, Hanan SHAMSELDIN, Alifadhi MAJD, Rayan ALBARAKATI, Saïf ALMONTASHIR Boris KEREN, Laurence FAVRE, Christel THAUVIN, Laurence DUPLOMB, Bruno REVERSADE, Antonio VITO BELLO

16:15 - 17:45

SESSIONS SIMULTANÉES 06
Génétique statistique et Maladies Complexes

Modérateurs : Emmanuelle BOUZIGON (PARIS), David-Alexandre TREGOUET (Bordeaux)

- 16:15 - 16:30 #37675 - SS024 CLINICO-BIOLOGICAL REFINEMENT OF BCL11B-RELATED DISORDER AND IDENTIFICATION OF A GENOME-WIDE DNA METHYLATION SIGNATURE. Quentin SABBAGH (Montpellier), Sadeqeh HAGH Bekim SADIKOVIC, Genevieve

Fluctuat nec mergitur

PARIS

12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-genetique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Mercredi 10 janvier"

16:15 - 16:30 #38612 - **SS013 Explorer la composante non additive des maladies multiractionnelles grâce à l'autozygotie dans UK Biobank.** Margot DEROUIN, Stéphanie FOULON, Marie-Sophie OGLOBLINKSKY, Steven GAZAL, Her Anne-Louise LEUTENEGGER (Paris)
16:30 - 16:45 #37792 - **SS032 A propos de la corrélation gène-environnement induite par la présence simultanée des phénomènes d'homogamie et de transmission culturelle verticale.** Anthony Francis HERZIG (Brest), Aude SAINT PIERRE, Emmanuelle GENIN, Hervé PÉDRY
16:45 - 17:00 #38304 - **SS033 Rôles génétiques de l'hémoglobine et de protéines circulantes de la cascade de la coagulation dans le risque de la dissection spontanée de l'artère coronaire: études de corrélations géorandomisation Mendélienne.** Josephine HENRY, Josephine HENRY (Paris), Takiy BERRANDOU, Margaux-Alison FUSTIER, Eric CAMERER, Nabila BOUATIA-NAJI
17:00 - 17:15 #37634 - **SS034 L'expression des éléments transposables liée à la variation du nombre de chromosomes sexuels est en faveur d'un effet Y toxique sur la longévité humaine.** Jordan TEOLI (Lyon), Marie FA Claire BARDEL, Mariana LABALBA, Aurélien LEJEUNE, Jean-François LEMAITRE, François GUEYFFIER, Damien SANLAVILLE, Cristina VEIRA, Gabriel MARAIS, Ingrid PLOTTON
17:15 - 17:30 #37920 - **SS035 Un panel de référence multiethnique pour l'imputation d'allèles HLA de classe I classiques et non classiques - améliorer la précision de l'imputation HLA dans les populations d'origines** Nayane S. B. SILVA, Sonia BOURGUIBA-HACHEMI, Stefan HITOSHI YAGUII KNORST, Ramon TORREGLOSA DO CARMO, Cibele MASOTTI, Michel SATYA NASLAVSKY, Pierre-Antoine GOURRAUD, Sophie LIMOU, Erick C. CASTELLI, Nicolas VINCE (Nant 17:30 - 17:45 #38625 - **SS036 Programme de Recherche et Innovation Sur les maladies rares (PRISMES).** Nicolas CHRESTIAN (Québec, Canada), Serge RIVEST, Baiba LACE, Yvan LABRIE, Arnaud DROIT, Rachel LAFRAMBOISE, Nath Nadie RIOUX

16:15 - 17:45

**SESSIONS SIMULTANÉES 07
Oncogénétique Tumorale et Constitutionnelle**

Modérateur: Jacqueline LEHMANN-CHE (Paris)

16:15 - 16:30 #38355 - **SS037 Bilan de 8 années d'analyses tumorales des gènes MMR réalisées au CHU de Lille chez des patients présentant une suspicion de syndrome de Lynch.** Aurélie EVRRARD, Tonio LOVECCHIO, Af Sophie LEJEUNE, Stéphane CATTAN, Emma LACHAÏER, Marie BEAUMONT, Fabrice AIRAUD, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Florence COULET, Noémie BASSET, Estelle CAUCHIN, Caroline ABADIE, Antoine DARDENNE, Samuel LE SOURD, Philippe D Louise CRIVELLI, David TOUGERON, Marie-Emmanuelle MORIN-MESCHIN, Géraldine PERKINS, Marie-Pierre BUISINE, Catherine VERMAUT, Julie LECLERC (LILLE)
16:30 - 16:45 #38377 - **SS038 Étude de biomarqueurs somatiques et circulants pour la stratification des patients atteints de paragangliome ou de phéochromocytome.** Tom DROSSART (Paris), Alexandre BUFFET, Ali JANAE Ottolenghi CHRIS, Laurence AMAR, Rossella LIBÉ, Delphine DRUI, Charlotte LUSSEY-LEPOUTRE, Maxence MANCINI, Timogd LOUIS, Armelle ARNOUX, Tchao MEATCHI, Jérôme BERTHÉRAU, Nelly BURCHON, Judith FAVIER, Anne-Paule GIMENEZ - F 16:45 - 17:00 #38439 - **SS039 Le séquençage du transcriptome entier: Outil d'aide à la classification moléculaire et la prise en charge des cancers rares.** Baptiste LOUVEAU (PARIS), Fanchon JOUENNE, Aurélie SADOUX, Coralie REGER DE MOURA, Barouyr BAROUDJIAN, Laëticia DA MEDA, Paul VILQUIN, Céleste LEBBE, Maxime BATTISTELLA, Samia MOURAH
17:00 - 17:15 #38689 - **SS040 Classification multimomente des sarcomes à l'aide de la technologie Nanopore.** Djihad HADJADJ (Paris)
17:15 - 17:30 #37811 - **SS041 Profil de méthylation de l'ADN des tumeurs du sein des porteurs d'un variant du gène ATM.** Nicolas VIART (I), Anne-Laure RENAULT, Sophia MURAT EL HOUDJIGI, Séverine EON-MARCHEAÏ, Laëticia FL Dorothée LE GAL, Eve CAVACIUTI, Juana BEAUVALLÉ, Anne-Vincent SALOMON, Stéphanie LYONNET DOMINIQUE, Melissa SOUTHEY, Nadine ANDRIEU, Fabienne LESUEUR
17:30 - 17:37 #38182 - **SS042a Caractérisation fonctionnelle, au niveau de l'ARN et de la protéine, de l'impact de variations localisées dans un exon terminal: le modèle du gène MSH2, impliqué dans le syndrome de Lynch.** Manon QUILAN (ROUEN), Nawel MALOUCHE, Abhijit RATH, Marine CAUCHOIS-LEMIÈRE, Laëticia MEULEMANS, Aurélie DROUET, Julie LECLERC, Marie-Pierre BUISINE, Florence COULET, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Pascal Christopher D. HEINEN, Martine MULÉRIER, Alexandra MARTINS

16:15 - 17:45

**SESSIONS SIMULTANÉES 08
Neuromusculaire, Neurométabolique**

Modérateurs: Valérie CORMIER-DAIRE (Paris), Martin KRAHN (Marseille)

16:15 - 16:21 #38449 - **SS043a Mise à jour des recommandations de la Filière Nationale des Maladies Rares Neuromusculaires (FILNEMUS) et des listes de gènes nationales consensuelles pour le diagnostic génétique pathologies musculaires par séquençage à haut débit.** Emmanuelle PION, Mireille COSSÉE, Valérie BIANCALANA, Cécile ACQUAVIVA BOURDAIN, Céline BOUCHET-SERAPHIN, Julien FAURE, Roseline FROISSART, France LETURCO, Rita MENZ Corinne METAY, Corinne METAY, Juliette NECTOUX, François PETIT, John RENDU, Pascale RICHARD, Damien STERNBERG, Sandrine VUILLAUMIER-BARROT, Shahram ATTARIAN, Martin KRAHN, Svetlana GOROKHOVA (MARSEILLE)
16:21 - 16:30 #37808 - **SS043b Évaluation objective de l'actinomyosine dans les myopathies: caractérisation de 36 gènes actionnables de la liste nationale consensuelle FILNEMUS et de la priorisation du diagnostic génétique de myopathies.** Maud VECTEN, Emmanuelle PION, Marc BARTOLI, Raul JUNTAS MORALES, Damien STERNBERG, John RENDU, Tanya STOJKOVIC, Cécile BOURDAIN-ACQUAVIVA, Corinne METAY, Isabe Mathieu CERINO, Mathieu MILH, France LETURCO, Juliette NECTOUX, Emmanuelle CAMPANA-SALORT, Svetlana GOROKHOVA, Nicolas LÉVY, Annamaria MOLOIN, Xenia LATYPOVA, Gisèle BONNE, Valérie BIANCALANA, François PETIT, Aurélien PERR Pascal LAFORET, Shahram ATTARIAN, Mireille COSSÉE, Martin KRAHN (Marseille)
16:30 - 16:45 #38406 - **SS044 Vers un arsenal technologique de plus en plus résolutif pour révéler la variabilité génétique et résoudre les cas complexes dans la dystrophie Facio-Scapulo Humérale.** Charlotte TARDY Victor MURCIA PIENKOWSKI, Laurence GÉRARD, Mégane DELOURME, Charlene CHAIX, Karine NGUYEN, Raphaële BERNARD, Frédéricque MAGDINIER
16:45 - 17:00 #37999 - **SS045 Les variations pathogènes de novo du gène NALCN ne sont pas systématiquement associées à un syndrome CLIFAHDD.** Nawale HADOURI (Dijon), Lydiane GARCIA, Romain BAUDAT, Sandra WHA Thersa BRUNET, Melanie BRUGGER, Dana MARAFI, Katharina VILL, Damien LEDERER, Julie DESIR, Maud FAVIER, Siddharth SRIVASTAVA, Elise BRISCHOUX BOUCHER, Jonathan LEVY, Dana YOUNG, Gabriella HORVATH, Tatton-Brown KATRINA, Isat Chiara FIORILLO, Heike WEIGAND, Nora HANNANE, Amelle SHILLINGTON, Lila STANGE, Paloma PARRA, Isabel PASTOR ALFONSO, Antonio GIL-NAGEL REIN, Elisa RAHIKKALA, Vasileiou GEORGIA, André REIS, Melissa PAULY, Ulrike HÜFFMEIER, Corne Laurence FAYRE, Philippe LORY, Arnaud MONTEIL, Christel THAUVIN-ROBINET
17:00 - 17:15 #38286 - **SS046 Revealing the Mitochondrial Disease-Associated Immune Dysfunctions.** Aurélien TRIMOUILLE (Bordeaux), Parnika MUKHERJEE, Patrick BLANCO, Didier LACOMBE, Antoine-Emmanuel SALIBA, Leif Erik S/ Johan GRAUDE
17:15 - 17:30 #37683 - **SS047 The early onset and severe clinical course of DNA polymerase- γ deficiency in childhood.** Agnès ROTIG (PARIS), Pauline GAIGNARD, Giulia BARCIA, Zahra ASSOULINE, Claire-Marine DUFFEU-BERAT, M/ Léna DAMAJ, Nolwenn LABORDE, Marie-Thérèse ABI-WARDE, Brigitte CHABROL, Pascale DE LONLAY, Isabelle DESGUERRE, Alice GOLDENBERG, Emmanuel GONZALES, Véronique ABADIE, Chrystèle BONNEMAINS, Pierre BROUÉ, Anne DE SAINT-M/ Philippe DUJRAND, Alain FOUILLOUX, Bertrand ISIDOR, Marianne JAROUSSIE, Guillaume JEDRASZAK, Hélène MAUREY, Karine MENTION, Sylvie ODENT, Laurent PASQUIER, Christelle ROUGEOT-JUNG, Cyril GITIAUX, Charles-Joris ROUX, Nathalie BOD Arnold MUNNICH, Manuel SCHIFF
17:30 - 17:45 #37669 - **SS048 La perte de la phospholipase PLAT3 induit un syndrome mixte lipodystrophique et neurologique dû à une altération de la voie de signalisation PPAR γ .** Salima EL CHEHADEH, Nika SCHUER Dimitri HELMISOET, Jérémie GAUTHERON, Marie-Christine VANTYGHÈM, Sonia NOUIOUA, Meriem TAZIR, Corinne VIGOUROUX, Martine AUCLAIR, Noboru MIZUSHIMA, Christel DEPIENNE, Bart DERMAUT, Isabelle JÉRU (Paris)

17:45

17:45 - 18:45

**CONFERENCE INVITEE SPECIALE
ESTHER DUFLO**

Modérateurs: Stanislas LYONNET (PARIS), Lluis QUINTANA-MURCI (Paris)

Liens entre pauvreté et risque de maladies (infectieuses et/ou non-communicables). Esther DUFLO (Paris) prix Nobel d'économie

Jeu 11 janvier

08:00

08:00 - 10:00

**CONFERENCE PLENIERE 3
Génomique des populations et populations fondatrices**

Modérateurs: Jean-François DELEUZE (Evry), Emmanuelle GENIN (BREST)

Projet POPGEN. Emmanuelle GENIN (BREST)
Des maladies génétiques rares vers la médecine de précision en Afrique du Nord: défis et opportunités. Cherine CHARFEDDINE (Tunis, Tunisie)
ROM. David COMAS (Barcelone, Espagne)
Harnessing our common African Genomic Variation to Improve Health Globally. Amroise WOKKAM (Baltimore, Etats-Unis)

10:00

10:00 - 11:00

SESSION 3 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

#37909 - **P003 Que la force de KOZAK soit avec toi: identification par le génome d'une inversion intragénique d'ADNP manquée par l'exome.** Mathieu GEORGET (Paris), Elodie LEJEUNE, Julien BURATTI, Euphrasie SERVANT, Delphine HERON, Boris KEREN, Jean-Madeleine DE SAINT AGATHE
#38325 - **P007 A glimpse into the genes associated with autism with and without cognitive impairment.** Claire LEBLOND (PARIS), Freddy CLIQUET, Thomas ROLLAND, Simon MALESYS, Aline VITRAC, Alexandre MATHIEU, Anna MA Anne-Claude TABET, Richard DELORME, Thomas BOURGERON
#37709 - **P011 Efficacité de la tDCS chez les patients catatoniques avec un syndrome de Phelan McDermid, une série de cas.** Mylène MOYAL (Paris), Marion PLAZE, Ambre BARUCHET, David ATTALI, Cora CRAVERO, Marie RAFF
#38348 - **P023 Epilepsies réfractaires avec FCDII liées aux mutations somatiques de la voie mTOR: corrélations entre génotype, neuropathologie et clinique.** Anna GERASIMENKO (Paris), Sara BALDASSARI, Homa ADLE-B/ Georg DORFMÜLLER, Sarah FERRAND-SORBETS, Mathilde CHIPAUX, Stéphanie BAULC
#38647 - **P027 Le micro-syndrôme de Warburg est associé à une altération majeure de l'autophagie dans le cerveau et le cristallin.** Fabien GUIMIOT (Paris), Yline CAPRI, Sophie LEBON, Vincent EL GHOUZZI, Adeline ORTS-DE/ Nicolas DE ROUX
#37638 - **P031 Bases génétiques des troubles spécifiques du langage oral.** Clothilde ORMIERES (PARIS), Karine SIQUIER PERNET, Marlène RIO, Geoffroy DELPLANCO, Marion LESIEUR-SEBELLIN, Alison BODINEAU, Lucie NARCY, Emilie Vincent CANTAGREL, Valérie MALAN
#37714 - **P035 GenID, un registre participatif international visant à mieux caractériser les comorbidités des formes génétiques de déficience intellectuelle: nouvelles perspectives sur les syndromes de Koolen de Kleeftstra, de KBG, DDX3X, et MBD13L.** Pauline BURGER (Strasbourg), Florent COLIN, Ariane BOUMAN, Charlotte OCKELOEN, David GENEVÈVE, Valentin RUAULT, Roseline CAUMES, Thomas SMOL, Jamal GHOUIMI, Tjitske KLEEFSTRA, Dav Jean-Louis MANDFI



"Jeudi 11 janvier"

- Zahra CASTEL-AIGAL, Marie-Paule SABLIN, Cindy NEUZILLET, Amari LECERF ASNACIOS, Edith BORCOMAN, Ségolène HESCOT, Florence COUSSY, Manuel RODRIGUES, Nicolas GIRARD, Sarah WATSON, Emmanuelle MOURET-FOURME, Christelle C Samantha ANTONIO, Odette MARIANI, Michèle NJINKOFF, Aline VINCENT-SALOMON, Yves ALLORY, Dominique STOPPA-LYONNET, Christophe LE TOURNEAU, Maud KAMAL, Ivan BIÈCHE
- #37559 - P271 Pertinence clinique de l'étude multiparamétrique de l'ADNc pour le diagnostic des événements précoces après transplantation pulmonaire.** Pascal PEDINI (Marseille), Benjamin COIFFARD, Alizée SEBASTIAN Coralie FRASSATI, Jacques CHIAIRONI, Martine REYNAUD-GAUBERT, Christophe PICARD
- #38261 - P275 Est-il possible d'établir le profil pharmacogénétique d'un patient par la simple réexploitation des données d'exome ?** Fanny PONCE, Xavier VANHOYE, Ilias BENSOUNA, Tanja SCHEIKL, Nicolas JAUNIAUX, Karl-D Romuald CONTZLER, Laurent MESNARD, Boris CHAUMETTE, Laure RAYMOND (Lyon)
- #38311 - P279 La plateforme de médecine de précision fonctionnelle en oncologie solide : outils d'évaluation de variants rares.** Baptiste LOUVEAU (PARIS), Coralie REGER DE MOURA, Barouyr BAROUDJIAN, Fanélie JOUENNE, A Paul VILQUIN, Laetitia DA MEDEA, Maxime BATTISTELLA, Célestine LEBBE, Samia MOURAH
- #37719 - P283 L'Alpelisib comme traitement des malformations artério-veineuses chez des patients porteurs d'un variant pathogène dans le gène PTEN (syndrome de Cowden) : observation de 2 patients.** Lea PATZ Laurence FAIVRE, Paul KUENTZ, Jehanne MARTEL, Juliette BOUDRAY, Géraldine JEUDY, Vanessa LEGUY, Virginie CARMIGNAC, Béatrice TERRIAT, Frédéric RICOLFI, Eric MOUREY, Jean Christophe EICHER, Amandine NGUYEN, Marc BARDOU, Maxime Amandine BAURAND, Léa GAUILLAT, Juliette SANTENARD, Caroline SAWKA, Romaric LOFFROY, Olivier CHEVALLIER, Pierre VABRES, Sophie NAMBOT
- #38203 - P287 Retrospective du réseau NanoDiag sur l'utilisation du séquençage par Nanopore en routine diagnostique.** Mathilde FILSER, Kévin MERCHADOU, Riwan BRILLET, Camille AUCOUTURIER, Nicolas GOARDON, Valérie Christel VACHÉ, Albain CHANSAVANG, Victor GRAVRAND, Nadhir YOUSFI, Romain BOIDOT, Sarah HUET, Laurent MESNARD, Juliette NECTOUX, Eric PASMANT, David BAUX, Laurent CASTERA, Dominique VAUR, Dominique STOPPA-LYONNET, Olivier Julien MASSIAH-PLANCHON (Paris), Nanodiag RÉSEAU
- #38629 - P295 Etude nationale prospective évaluant les performances de la cartographie optique et du séquençage long read dans la détection des variations de structure, CHROMAPS : Mise en place et premiers i cartographie optique.** Laila EL KHATTABI (Paris), Mathilde FILSER, Nicolas CHATRON, Vincent GANTOIS, Céline PEBREL-RICHARD, Hayat MOKRANI, Faten HSOUIMI, Nicolas RIVE LE GOUARD, Kevin CASSINARI, Geraldine JOLY-HELAS, Sandra CHANTOT-BASTARAU, Eva PIPRAS, Boris KEREN, Aziza LEBBAR, Laura BROSSÉAU, Sylvie JAILLARD, Chantal MISSIRIAN, John BOUDJARAN, Martine DOCO-FENZY, Emilie LANDAIS, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Franck PELLESTOR, Damien : Pascal CHAMBON, Jean-Michel DUPONT
- #38233 - P299 Polyweb : Boîte à outils pour l'interprétation des données génomiques.** Patrick NITSCHKE (Soignolles en Brie), Marc BRAS, Nicolas CAGNARD, Sylvain HANEIN, Cecile MASSON, Emmanuelle OLLIVIER, Jean-Marc PLAZ, Jane SCHADTLER-LAW
- #38127 - P303 Disruption du gène TRPS1 par une insertion d'un élément Alu : une nouvelle cause génétique de Syndrome Trichorhynchophalangien de type I.** Andrea APETREI (CAEN), Mario ABAJI, Sabine SIGAUDY, Jean-Mic Mélanie BOUILLON, Jean-Sébastien LALOY, Maryse ARTU, Nicolas GRUCHY, Arnaud MOLIN, Nicolas RICHARD
- #38207 - P307 PubMatcher : un outil pour faciliter la recherche bibliographique de gènes peu connus en lecture de génome.** Victor MARIN (Bordeaux), Victor DUMONT, Louis LEBRETTON
- #38532 - P311 Evaluation du système AVITI dans le cadre du séquençage de l'exome complet : vers un nouveau standard qualité Q40 ?** Armelle LUSCAN (Saint-Ouen-l'Aumône), Martine OLIVI, Christophe ROOS, John BAETEN Jean-Marc COSTA
- #37841 - P315 Intérêt des approches long read pour la caractérisation des duplications partielles de novo des gènes impliqués en pathologie.** Grégoire BLAVIER (Rouen), Kévin CASSINARI, Anne-Marie GUERROT, François Lu Gaël NICOLAS, Claude HOUDAYER, Géraldine JOLY-HELAS, Pascal CHAMBON
- #38541 - P319 Caractérisation d'une mosaïque constitutionnelle d'un remaniement complexe chromosomique par cartographie optique (OGM).** Detlef TROST (St Ouen l'Aumône), Aline RECEVEUR, Laurence LOHMANN, Stép Mylène VALDUGA, Pascale KLEINFINGER, Aicha BOUGHALEM
- #37678 - P323 Correction post-zygotique en mosaïque d'un déséquilibre de translocation héritée.** Manon DEGOUTIN (Bordeaux), Chloé ANGELINI, Morgane PLUTINO, Claire BENETEAU, Jérôme TOUTAIN, Perrine PENNAMEN
- #38091 - P327 Description de la plus petite microdélétion 7q32.2 emportant MEST mise en évidence dans un contexte de syndrome Silver Russell.** Nicolas RIVE LE GOUARD (Paris), Laila EL KHATTABI, Frédéric BROUDE, Th Irène NETCHINE, Eloïse GIABICANI, Sandra CHANTOT-BASTARAU
- #38546 - P331 Haploinsuffisance du gène CNOT2, un cas supplémentaire du syndrome microdélétionnel 12q15.** Aicha BOUGHALEM (Saint-Ouen), Loïc FRITSCH, Laurence LOHMANN, Mylène VALDUGA, Pascale KLEINFINGER, Aline Detlef TROST
- #38384 - P335 Méta-analyse d'associations pangénomiques de la dissection spontanée de l'artère coronaire identifie des variants de risque et des gènes liés à l'intégrité artérielle et à la coagulation induite par le Takay BERRANDOU (Paris, Danemark), David ADLAM, Adrien GEORGES, Christopher P. NELSON, Eleni GIANNIOLATOU, Josephine Henry, Lijiang MA, Montgomery BLENCOME, Tamiel N. TURLEY, Min-Lee YANG, Lu LIU, Stéphanie DEBETTE, Nicola Jacqueline SAW, Thomas R. WEBB, Sharonne N. HAYES, Xia YANG, Santhi K. GANESH, Timothy M. OLSON, Jaso C. KOVACIC, Robert M. GRAHAM, Nitesh J SAMANI, Nabila BOUATIA-NAJ**
- #38408 - P339 Un pipeline pour harmoniser les données issues de GWAS et identifier les traits indépendants.** Côme LEGROS (Paris), Steven GAZAL, Artem Kim
- #38253 - P343 Enjeux éthiques autour du séquençage d'exome en prénatal.** Guillaume COGAN (Paris), Marie-Bérengère TROADEC, Françoise DEVILLARD, Marie-Hélène SAINT-FRISON, David GENEVIEVE, François VIALARD, Tania ATTI Delphine HERON, Alexandra BENACHI, Pascale SAUGIER-VEBER
- #38043 - P347 Réaffirmer la place de l'incertitude dans nos pratiques de généticiens auprès du grand public, des patients et leurs familles.** Pierre-Antoine GOURRAUD (Nantes), Billy GIPSY, Marc FELLOUS, Laurent PASQUIE Marie-Bérengère TROADEC, Eléonore VIOIRA-DUPONT, Catherine NOGUES, Alexandre HARLE, Damien SANLAVILLE
- #38228 - P351 Développement d'un outil d'accompagnement en ligne des patients dans leur parcours de diagnostic préimplantatoire (DPI).** Mathieu DELLENBACH, Xavier HURST, Laetitia MOSSER, Elodie KIEFFER, Catherine Céline MOUTOU (STRASBOURG)
- #38266 - P355 Les enjeux éthiques du dépistage préconceptionnel.** Guillaume COGAN (Paris)
- #37655 - P359 L'anamnèse familiale en oncogénétique : to trust or not to trust ?** Léonie VIGNERON (La Roche sur Yon), Marion BELLEGUIC, Estelle CAUCHIN, Capucine ANAT, Audrey GALLARD, Nathalie LOQUET, Lydie ROLLET, C
- #37853 - P363 Dépistage génétique de porteurs dans le parcours d'une procréation médicalement assistée.** Ariadna BELLES (Barcelone, Espagne)
- #38129 - P367 Retour sur quatre années de prise en charge présymptomatique conjointe oncogénétique et psychologique chez les adultes de moins de 31 ans.** Elodie COSSET (Caen), James SALOMON, Marie DESNOYER, Manuella LEVILLY, Louise-May THIBAUT, Pierre DEVULDER, Pascaline BERTHET, Zoé NEVERE
- #37456 - P375 Perte de poids chez des patients souffrant d'obésité liée à un déficit biallélique en POMC/PCSK1 ou LEPR et traités par setmélianotide pendant 4 ans.** Chung WENDY, Joris SWAIN, Peter KÜHNEN, Martin V Erica VAN DEN AKKER, Jill GARRISON, Guojun YUAN, Jesús ARGENTE, Karine CLEMENT (Paris), Sadaf FAROOQI
- #38551 - P379 Effet à long terme du traitement par le palivarotène sur l'ossification cartilagineuse chez les patients souffrant de FOP : Données de l'étude de phase 3 MOVE.** Frederic BAJUAT (PARIS), Angela M. CHE Edward C. HSIAO, Robert J. PIGNOLO, Mona AL. MUKADDAM, Staffan K. BERGLUND, Carmen DE OLONTO, Patricia DELAI, Peter KANNU, Richard Keen, Edna E. MANCILLA, Rose MARNO, Andrew STRAHS, Genevieve KAPLAN
- #38275 - P383 Quelle conduite à tenir lors de la découverte fortuite d'anomalies chromosomiques dans le cadre des Diagnostics Préimplantatoires moléculaires en France ?** Flore MIETTON, Isabelle LORDEY, Valérie KO Florian LEFEUVE, Julien BESSONNAT, Pascale HOFFMANN, Sylviane HENNEBICQ, Pierre F RAY, Caroline BOSSON (GRENOBLE)
- #37821 - P387 Nouvelle variation de novo dans la région C-terminale du gène RNF213 chez un fœtus avec cardiomyopathie hypertrophique biventriculaire et hydramnios.** Juliette COURSIMAULT (ROUEN), Angele MAY, An Sophie PATRIER-SALLEBERT, Florent MARGUET, Isabelle DURAND, Pascale SAUGIER-VEBER, Alice GOLDENBERG, Françoise LECOQUIERRE
- #37961 - P391 Apport du phénotypage complémentaire postnatal dans la réanalyse des données d'exome prénataux non conclusifs.** Christel THAUVIN, Aurore GARDE, Maud FAVIER, Julian DELANNE, Caroline RACINE, Thierry Sophie NAMBOT, Ange-Line BRUEL, Sébastien MOUTTON, Chloé QUELIN, Cindy COLSON, Anne-Claire BREHIN, Anne-Marie GUERROT, Caroline ROORYCK-THAMBO, Audrey PUTOUX, Patricia BLANCHET, Sylvie ODENT, Elise SCHAEFER, Odile BOUTI Alice GOLDENBERG, Agnes GUICHET, Carine ABEL, Godelieve MOREL, Melanie FRADIN, Bertrand ISIDOR, Marie VINCENT, Christine FRANCANNET, Gabriella VERA, Florence PETIT, Mathilde NIZON, Constance WELLS, Mederic JEANNE, Caroline DEL Alban ZIEGLER, Manon GODIN, Emmanuel SIMON, Christine BINQUET, Yannis DUFFOURD, Hava SAFRANO, Anne-Sophie DENOMÈS-PICHON, Antonio VITTOBELLO, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE, Frédéric TRAN-MAU-THEM, Nicolas BOURGO
- #38077 - P395 Etude de la longueur télomérique dans le sang maternel : un nouveau biomarqueur pour évaluer le risque de survenue d'une anomalie du développement fœtal ?** Céline COUDRIEU (Clermont-Ferrand), Eléonore EYMARD-PÉRIÈRE, Delphine VOISIN, Amélie DELABAËRE, Isabelle PERTHUIS, Andrei TCHIRKOV, Carole GOUMY
- #37819 - P403 La génétique au cœur, une BD pour mieux comprendre la génétique et ses enjeux sociétaux.** Philippe AMOULET (Lille), Héléoise CHOCHOIS
- #37852 - P407 Méthodes de partitionnements pour détecter des structures fines de population et applications au projet POGEN.** Mael GUVARCHEZ (Brest), Aude SAINT PIERRE, Thomas LUDWIG, Gaëlle LE FOLGOC, Gaëlle MAF Jean-Marc SEBAOUN, Laetitia GRESSIN, Jean-Christophe BEAUDOIN, Héléne BLANCHE, Valérie MOREL, Anthony HERZIG, Emmanuelle GENIN, Jean-François DELEUZE, Bertrand FIN, Robert OLASO, Delphine BACQ-DAIAN, Vincent MEYER, Florian S Ferrane ASSIA, Anne BOLAND-AUGE, Marie ZINS
- #37632 - P411 Evaluation transcriptionnelle de 25 variants potentiellement splicéogéniques dans les gènes MMR et classification clinique basée sur des critères ACNG affinis.** Ahmed BOURAS (Lyon), Eric RUANO, Chlo Cedrick LEFOL, Qing WANG
- #38395 - P415 Simplifier l'étude fonctionnelle des variants d'épissage par la technique de NGS-ligation.** Magalie LODIN-PASQUIER (Paris), Adeline BONNARD, Séverine DRUMAT, Justine RHOUDESLOOT, Yoann VIAL, Nathalie COUQU

PAUSE-VISITE DES STANDS & EPOSTERS-SESSION3 POSTERS AFFICHES

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 09
Neurodéveloppement

Moderateurs : Marlene RIO (Paris), Elise SCHAEFER (Strasbourg)

- 11:00 - 11:15 #37914 - **SS049 Timing des mutations de novo dans les maladies du neurodéveloppement : recherche et quantification de mosaïques parentales faibles dans le sang et les spermatozoïdes par l'utilisation de techniques génomiques.** François LECOQUIERRE (Rouen), Kévin CASSINARI, Olivier QUENEZ, Steeve FOURNEAUX, Sophie COUTANT, Myriam VEZAIN, Marion ROLAIN, Fanny JUMEAU, Angèle MAY, Nathalie DROUOT, Françoise CHARBONIER Céline DERAMBURE, Anne BOLAND, Robert OLASO, Vincent MEYER, Jean-François DELEUZE, Pascale SAUGIER-VEBER, Alice GOLDENBERG, Anne-Marie GUERROT, Camille CHARBONNIER, Gaël NICOLAS
- 11:15 - 11:30 #37828 - **SS050 Intérêt clinique du RNA-Seq par capture d'exome sur culture lymphocytaire pour le diagnostic des troubles du neuro-développement.** Thomas BESNARD (Nantes), Maël REYNAUD, Virginie VIG Fabrice ARAUD, Patricia TAÏRMANI, Gaëlle LANDEAU-TROTIER, Eva TROCHU, Delphine QUINQUIS, Jérôme BUSCALI, Valdid DEB, Frédéric EBSTEIN, Sébastien KURY, Anastasia VOISINE, Solène CONRAD, Sandra MERCIER, Mathilde NIZON, Mari Bertrand ISIDOR, Stéphane BEZIEAU, Benjamin COGNÉ
- 11:30 - 11:45 #38024 - **SS051 Phénotype neurodéveloppemental associé aux variants constitutionnels du gène PTEN.** Clarisse SORATO, Anna GERASIMENKO, Laurence PERRIN, Florence PETIT, Vincent DES PORTES, Christelle Ri Tiffany BUSA, Sophie LÉJUNE, Laurent PASQUIER, Xavier LE GUILLOU, Aurélie JACQUETTE, Mathilde RENAUD, Aline VINCENT DEVULDER, Helene MAUREY, Catherine SARRET, Caroline MICHOT, Anne GUIMIER, Marjolaine WILLES, Christine FRANc Franck LAFRANCQ, Yvine CAPRI, David GERMANAUD, Lyse RUAUD, Laurence FAIVRE, Julian DELANNE, Sophie NAMBOT, Sylvie SUKNO, Audrey RIQUET, Khaoula ZAAFARNE KHACHNAOUI, Gwenaél LE GUYADER, Nicolas CHASSANGIN, Bertrand ISIDOR, Clémentine LAMBERT, Laetitia MARCHAND, Simon BOUSSON, Agnès GUET, Odile BOUTE, Afane BRAHMI, Catherine VINCENT-DELOIRNE, Nicolas SEVENET, Emmanuelle BOURRAT, Diane DOLJMAR, Fairouz KORAICHI, Stéphanie VALENCE, Louis G Solveig HEIDE, Muriel HOUANG, Patrick BEUSIGLIO, Florence CUSIN, Marie-Françoise, Anne FAUDET, Adela CHIRITA-EMANDI, Trine B HAMMER, Verena KRAUS, Claudia CIACCO, Elisa RAHKKALA, Damien LEDERER, Enrica MARCHIONNI, Allan B Tinatin KEMALADZE, Stefano D'ARRIGO, Juliette DUPONT GARCIA, Victoria TOFFOLI, Marketa HAVLOVICOVA, Marta CALVO, Lukas RYBA, Ana Teresa SERRANO ANTÓN, Juan Dario ORTIGOZA-ESCOBAR, Alessandro MUSSA, Cyril MIGNOT (Paris)
- 11:45 - 12:00 #38623 - **SS052 Etude des mécanismes physiologiques associés à des variants perte et gain de fonction de DYRK1A dans des modèles cellulaires neuronaux humains 2D et 3D.** Solène MOCHEL, Cyril QUE Jérémie COURAUUD, Angélique QUARTIER, Nathalie DROUOT, Clarisse DELVALLEE, Alexandra BENCHOUA, Jean-Louis MANDEL, Amélie PITON (Strasbourg)
- 12:00 - 12:15 #37828 - **SS053 Des variants de novo du gène SF3B1 sont responsables d'une nouvelle forme d'épissomopathie avec troubles du neurodéveloppement.** Kévin UGHUEN (Paris), Tiffany BERGOT, Marie-Pier S Solène CHAPRALAIN, Séverine COMMET, Claudia GONZAGA-JAUREGUI, Susan HIATT, Devon HAYNES, Patricia WHEELER, Michael KRUSS, Somayeh BAKHTIARI, Katrinardottir HILDIGUNNUR, Curry CYNTHIA, Trine PRESCTOT, Kohji KATO, Merry Ferré Gertraud STROBL-WILDEMANN, Theresa BRUNET, Martine DOCCO FENZY, Thomas COURTIN, Céline POIRSIER, Trine Bjørn HAMMER, Tony ROSCIOLI, Melissa MACPHERSON, Jacqueline LEONARD, Dong Li, Eric LIPPERT, Laurent CORCOS, Claude FE Arnaud DROIT, Sébastien KURY, Delphine BERNARD
- 12:15 - 12:30 #38609 - **SS054 Description d'un nouveau syndrome neurodéveloppemental associé aux variants dans le gène splicing factor 1, SF1.** Auriane COSPAIN (Rennes), Johnny BOU ROUPHUEL, Thomas COURTIN, Mar Delphine HERON, Chloé QUELIN, François LECOQUIERRE, Mathilde NIZON, Bertrand ISIDOR, Thomas BESNARD, Xenia LATYPOVA, Jonathan LEVY, Pascal JOSSET, Katharina STEINDL, Jean-Madeleine DE SAINTÉ-AGATHE, Julien BURATTI, Boris KEREI Cyril MIGNOT, Laila EL KHATTABI

SESSIONS SIMULTANÉES 10
Bio-informatique

Moderateurs : Kévin YAUY (Montpellier), Anne-Louise LEUTENEGGER (Paris)

- 11:00 - 11:15 #37774 - **SS055 Cartographie de la diversité des transcrits d'ARN à l'aide d'un protocole innovant de séquençage ciblé de troisième génération et d'un pipeline bioinformatique dédié.** Camille AUCOUTUF Nicolas SOIRAT, Laurent CASTERA, Denis BERTRAND, Alexandre ATKINSON, Thibaut LAVOLE, Nicolas GOARDON, Céline QUESNELLE, Julien LEVILLY, Sothène BARBACHOU, Angéline LEGROS, Agathe RICOU, Flavie BOULOUDARD, Dominique VAUR, Raphaël LEMAN
- 11:15 - 11:30 #37936 - **SS056 Stratification des patients atteints de ciliopathies via l'intégration de différentes modalités de séquençages extraits depuis les comptes-rendus cliniques.** Xiaoyi CHEN (Paris), Carole FAVIE; Sophie SAUNIER, Nicolas GARCELON, Anita BURGUN
- 11:30 - 11:45 #38034 - **SS057 CNV-Hub : une plateforme intégrée de classification et d'analyse des CNV assistée par IA.** Vignesh-Guru, Victor PILLAY (DEJON), Anne-Laure MOSCA-BOIRDON, Nathalie MARLE, Tristan MORO, Cléme Muriel PAYET, Alison BOUZENARD, Iulia MOSNIER, Greoorv EGEA, Laurence FAIVRE, Patrick CALLIER, Davide CALLEGARIN

Fluctuat nec mergitur

PARIS

12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-genetique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Jeudi 11 janvier"

11:45 - 12:00 #37706 - **SS058 MORFEEdb, catalogue de l'ensemble des variants non-codants localisés dans les régions 5'UTR et altérant les cadres de lecture anticipés : Impact sur la génétique des maladies rares complexes.** Omar SOUKARIEH, Caroline MEGUERDITCHIAN, Clémence DEIBER, Carole PROUST, Maud TUSSAU, Gaëlle MUNSCH, Béatrice JASPARD-VINASSA, Eulalie LASSEAU, Sophie DUPUIS-GIROD, David-Alexandre TRÉGOUËT (Bordeaux)
12:00 - 12:15 #38538 - **SS059 Next Generation Phenotyping for diagnosis and phenotype - genotype correlations in Kabuki syndrome.** Quentin HENNOUQ (Paris), Marjolaine WILLEMS, Jeanne AMIEL, Stéphanie ARPIN, Tania ATT Thomas BOINGBAULT, Thomas BOUYGUES, Valérie CORMIER-DAIRE, Pierre CORRE, Klaus DIETERICH, Maxime DOUILLET, Jean FEYDY, Eva GALLIANI, Fabienne GIULIANO, Stanislas LYONNET, Arnaud PICARD, Thantrira PORTAVEETUS, Marlène RI Vorasuk SHOTELERSUK, Annie TOUTAIN, Kevin YALU, David GENEVIEVE, Roman Hossein KHONSARI, Nicolas GARCELON
12:15 - 12:30 #38092 - **SS060 Identification of chromosomal structural abnormalities in conventional cytogenetics: Development of a prototype for the detection of del(5q) deletion based on artificial intelligence.** Mohammed El Amine BECHAR, Jean-Marie GUYADER, Marwa EL BOUZ, Ayman AL FALOU, Nathalie DOUET-GUILBERT, Marie-Béregère TROADEC (BREST)

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 11
Immunogénétique et Thérapeutique

Modérateurs : Benoit FUNALOT (Créteil), Maud TUSSEAU (LYON)

11:00 - 11:15 #38033 - **SS061 Implication de RNF213 dans un syndrome autoinflammatoire cutané associant une hypercytokinémie majeure.** Camille LOUVRIER (Paris), Fawaz AWAD, Anne COSNES, Elma EL KHOURI, Eman ASSE Aphrodite DASKALOPOULOU, Bruno COPIN, Hélène BOCQUET, Sandra CHANTOT BASTARAUD, Angela ARENAS GARCIA, Florence DASTOT LE MOAL, Pierre DE LA GRANGE, Philippe DUQUESNOY, Chiara I. GUERRERA, William PITERBOTH, Nicolas OI Olivier CHOSIDOW, Sonia A. KARABINA, Serge AMSELEM, Irina GIURGEA
11:15 - 11:30 #38570 - **SS062 Modélisation de la néphropathie en utilisant des organoïdes rénaux dérivés de cellules souches pluripotentes induites (iPSCs).** Damelys CALDERON (Paris), Bruno ESTEBE, Julie PERNELLE, Victoire PAOLI, Nathalie LEFORT, Nicolas GOUDIN, Sophie SAUMIER
11:30 - 11:45 #38688 - **SS063 Human inherited CCR2 deficiency underlies progressive polycystic lung disease.** Anna-Lena NEEHUS, Brenna CAREY, Nathalie ALADJIDI, Jean-Laurent CASANOVA, Bruce C TRAPNELL, Jacinta BUSTAMA
11:45 - 12:00 #37772 - **SS064 TSEN54, un gène d'hypoplasie ponto-cérébelleuse impliqué dans le syndrome de Galloway-Mowat et le syndrome néphrotique cortico-résistant ?** Aurélien CAUX (Amiens), Christelle ARRONI Francisco MISICIA, Bruno ESTEBE, Olivier GRIBOUVAL, Corinne ANTONIAC, Géraldine MOLLET
12:00 - 12:15 #37972 - **SS065 Etude comparative contrôlée de la pégnigalsidase alfa versus l'agalgsidase bêta dans la maladie de Fabry : résultats à 2 ans de l'essai clinique international multicentrique de phase I double aveugle contre traitement actif (BALANCE).** Dominique GERMAIN (Paris), Study Group BALANCE
12:15 - 12:30 #38661 - **SS066 Une petite molécule pour le traitement des formes cérébrales d'adrénoleucodystrophie liée à l'X : expérience chez 13 patients adultes.** Marianne GOLSE, Elise YAZBECK, Bernardo BLANCO, Camille HUIBAN, Vincent PERLBARG, Damien GALANAUD, Fanny MOCHEL (PARIS)

11:00 - 12:30

SESSIONS SIMULTANÉES 12
Diagnostic Prénatal, Diagnostique Préimplantatoire

Modérateurs : Céline MOUTOU (STRASBOURG), Julie STEFFANN (Paris)

11:00 - 11:15 #38276 - **SS067 Diagnostic préimplantatoire pour la mutation m.8344A>G MERRF de l'ADN mitochondrial : challenge et succès.** Sophie MONNOT (Paris), Nadine GIGAREL, Anne MAYEUR, Joana BENGEO, Benoit FL Charlotte SONIGO, Nelly FRYDMAN, Julie STEFFANN
11:15 - 11:30 #38450 - **SS068 Séquençage d'exome en prénatal dans les anomalies du corps calleux : leçons tirées à partir d'une cohorte de 304 fœtus.** Solveig HEIDE (PARIS), Anna GERASIMENKO, Lisa FRUGERE, Jade DUC Stéphanie VALENCE, Jean-Marie JOUANNIC, Myrtille SPENTCHIAN, Catherine GAREL, Toan NGUYEN, Matthieu MILH, Vincent DES PORTES, Tania ATTIE-BITACH, Sébastien MOUTTON, Olivier PATAT, Maud LANGEAIS, Mathilde NIZON, Marie VINCENT Daphné LEHALLÉ, Jean-Madeleine DE SAÏNTE AGATHE, Boris KEREN, Delphine HERON
11:30 - 11:45 #38260 - **SS069 Le séquençage de l'exome en prénatal est-il source de sérénité ou d'anxiété ? 3 ans d'une expérience mono-centrique à Necker.** Lucile BOUTAUD (Paris), Anne GUIMIER, Joana BENGEO, Nico Clémence MOLAC, Olivia ANSELEM, Sophie RONDEAU, Giulia BARCIA, Véronique PINGAULT, Caroline MICHOT, Genevève BAUJAT, Sarah GROTTOT, Aurélie COUSSEMENT, Marie-Paule BEAUJARD, Patrick NITSCHKE, Sylvain HANEIN, Marine RAJAABA Stanislas LYONNET, Laurence HEIDET, Amale ACHAAIA, Sophie CHUON, Lynda HADDAU, Ghislaine ROYER, Valérie CORMIER-DAIRE, Jeanne AMIEL, Roxana BORGHESE, Tania ATTIE-BITACH
11:45 - 12:00 #37747 - **SS070 Hémie de couple diaphragmatique: étude rétrospective des analyses fœtopathologiques et génétiques de 81 cas.** Elise PISAN (Paris), Bettina BESSIERES, Nathalie ROUX, Aude TESSIER, Emr Nicolas BOURGON, Philippe ROTH, Jelena MARTINOVIĆ, Giulia PETRILLI, Naïma TALHI, Charlotte MECHLER, Julia TANTAU, Maryse BONNIERES, Ferechte RAZAVI, Laurence LOEUILLET, Tania ATTIE-BITACH
12:00 - 12:15 #38387 - **SS071 Décodage de l'ADN foetal libre circulant : une approche par modèles de Markov cachés.** Victor GRAVRAND (Paris), Camille VEREBI, Lucie ORHANT, Joseph GUILLIET, Philippine GARRET, France LETUR Thierry BIENVENU, Juliette NECTOUX
12:15 - 12:30 #37873 - **SS072 Première cohorte fœtale de Tonne-Kalscheuer Syndrome (TOKAS) lié à l'X par variation pathogène dans RLIM: Élargissement du génotype et du phénotype.** Silvestre CUINAT (Nantes), Chk Claire EFFRAY, Christèle DUBOURG, Gwenaëlle LE BOUAR, Anne-Sophie CABARET-DUFOUR, Philippe LOGET, Maia PROISY, Claire BENETEAU, Fanny SAUVESTRE, Mélie SARREAU, Sophie MARTIN-BERENGUER, Vincent MICHAUD, Benoit ARVEILER, At Pierre MACÉ, Sabine SIGAUDY, Olga GLAZUNOVA, Julia TORRENTS, Laure RAYMOND, Marie Hélène SAINT-FRISON, Tania ATTIE-BITACH, Mathilde LEFEBVRE, Yline CAPRI, Nicolas BOURGON, Frédéric TRAN MAU-THEM, Anne-Sophie DENOMME-PICHI Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN, Ange-Line BRUEL, Anne-Claire BREHIN, Alice GOLDENBERG, Sophie PATRIER SALLEBERT, Alexandre PERANI, Benjamin DAURIAT, Sylvie BOURTHOUMIEU, Catherine YARDIN, Valentine MARQUET, Marion BARNIQ Maryse FIORENZA-GASO, Isabelle MAREY, Danielle TOURNADRE, Tahsin Stefan BARAKAT, Francisco BUSTOS, Laurent PASQUIER, Sylvie ODENT

12:40

ATELIERS DEJEUNER DE L'INDUSTRIE

12:45

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER NEW ENGLAND BIOLABS
Les Challenges du Séquençage Haut Débit pour le traitement des échantillons FFPE et l'automatisation des Workflows

12:45 - 13:05 Novel enzymatic solutions for NGS library prep enhance data quality and sensitivity from patient FFPE DNA samples. Maggie HEIDER (Ipswich, Etats-Unis)
13:05 - 13:25 De la librairie au séquençage NGS : l'importance d'une plateforme robotisée. Alexis PROUST (Paris)
13:25 - 13:45 Régulation négative de l'expression génique chez des embryons humains atteints de maladie mitochondriale. Julie STEFFANN (Paris)

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER ILLUMINA
Créons ensemble la génomique clinique de demain

12:45 - 12:50 Introduction.
12:50 - 13:10 Le génome prénatal en 7 jours: Nous y sommes? . Laurence OLIVIER-FAIVRE (DIJON)
13:00 - 13:10 Le génome prénatal en 7 jours: Nous y sommes? Barbara ADDE (Lyon)
13:10 - 13:30 Implémentation d'un panel CGP au Centre Jean PERRIN: retour d'expérience du laboratoire de pathologie moléculaire et des oncologues. Marie-Celeste FERREIRA (CLERMONT FERRAND)
13:30 - 13:40 Questions-réponses.
13:40 - 13:45 Conclusion.

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER MGI
The future of NGS with the DNBSQ™ technology

12:45 - 12:55 Introduction. Nicolas BESNIER (Paris)
12:55 - 13:15 Comprehensive Molecular Tumour Analysis (CMTA) integrates RNA-seq and the Tumour Microenvironment (TME) for targeted therapy. Mari-Laure YASPO (Berlin, Allemagne)
13:15 - 13:35 Wn the war on drugs in sport: Paris may have the answer. Yanniss PITSILADIS (Brighton, Royaume-Uni)
13:35 - 13:45 Discussion.

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER EUROFINS BIOMNIS
Long reads, pharmacogénétique, cas d'éthique... quoi de neuf chez Eurofins Biomnis ?

12:45 - 12:55 La pharmacogénétique en pratique clinique aujourd'hui...(et demain ?). Nicolas PICARD (Limoges)
12:55 - 13:05 Extraire les informations pharmacogénétiques de l'exome, c'est possible ! Laure RAYMOND (Lyon)
13:05 - 13:15 Séquençage Nanopore : prêt pour le diagnostic. Xavier VANHOYE (Lyon)
13:15 - 13:25 GÉNÉTIQUE : cas pratiques. Bénédicte GERARD (Lyon)
13:25 - 13:45 Discussion.

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER AGILENT
Dernières innovations et retours d'expérience en génétique constitutionnelle

Modérateur : Roubila MEZIANI

Fluctuat nec mergitur

PARIS

12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-genetique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Jeudi 11 janvier"

12:45 - 12:55 Introduction. Maarten PIRSON (Toulouse)
12:55 - 13:20 Le diagnostic de la Déficience Intellectuelle par séquençage d'un grand panel de gènes est-il dépassé à l'heure du séquençage de génome ? Amélie PITON (Strasbourg)
13:25 - 13:45 Le RNASeq par capture pour le diagnostic des maladies rares, peut-il être quantitatif ? Laura DO SOUTO FERREIRA (Nantes)

13:45 PAUSE CAFE - VISITE DES STANDS - CONSULTATION DES EPOSTERS

14:05 - 15:35

COMMUNICATIONS ORALE SELECTIONNEES 2

Modérateurs : Serge AMSELEM (PARIS), Stéphane BÉZIEAU (Nantes)

14:05 - 14:20 #38315 - **CS07 Résultats préliminaires de l'étude nationale DEFIDIAG : démonstration de la pertinence du séquençage du génome en trio et en 1ère intention pour le diagnostic étiologique des déficience intellectuelles.** Christine BINQUET, Bénédicte GÉRARD, Patrick NISTSCHKE, Christelle DELMAS, Gaël NICOLAS, Salima EL CHEHADEH, Bertrand ISIDOR, Sabine SIGAUDY, David GENEVIEVE, Patrick EDERY, Didier LACOMBE, Dominique BONNEA Julien THEVENON, Christophe PHILIPPE, Boris KEREN, Valérie MALAN, Marlène RIO, Roseline CAUMES, Robert OLASO, Delphine HÉRON, Damien SANLAVILLE, Laurence FAIVRE, Sylvie ODENT, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Stanislas LYONNET, Jean-Thierry FRÉBOURG, Helene DOLLFUS (Strasbourg)
14:20 - 14:35 #37752 - **CS08 Diagnostic de la sclérose tubéreuse de Bourneville en période prénatale : une étude rétrospective de 240 cas et revue de la littérature.** Vincent MILON (Angers), Marie-Claire MALINGE, Maud E Marine TESSARECH, Clarisse BATAULT, Sarah PRESTMCH, Béatrice VARY, Pierre GUERACHER, Louis LEGOFF, Clara HOUDAYER, Audrey ROUSSEAU, Dominique BONNEAU, Vincent PROCACCIO, Céline BRIS, Estelle COLIN
14:35 - 14:50 #38063 - **CS09 Le Diagnostic Pré-Implantaire (DPI) en France : Synthèse des données pour l'année 2021.** Anne GIRARDET, Julien BESSONNAT, Gaëlle MELAYE, Charlotte SONIGO, Julie STEFFANN, Céline MOUTOU
14:50 - 15:05 #38179 - **CS10 Derrière chaque spermatozoïde bien formé, il y a une FAM bien placée.** Guillaume MARTINEZ (Grenoble), Corinne LOEUILLET, Anne-Laure BARBOTIN, Zeina WEHBE, Caroline CAZIN, Angèle BOURSIER, I Marie BIDART, Raoudha ZOARI, Nicolas THIERRY-MIEG, Véronique SATRE, Christophe SIFER, Pierre RAY, Zine-Eddine KHERRAF, Guillermo ORSI, Christophe ARNOULT, Charles COUTTON
15:05 - 15:20 #38053 - **CS11 Facteurs génétiques partagés entre sous-types d'asthme et 75 traits biologiques et physiologiques liés à l'asthme.** Raphaël VERNET (Paris), Christophe LINHARD, Yuka SUZUKI, Hamida MOHAMD Jessica SAMBOURG, Florence DEMENAIS, Hugues ASCHARD, Hanna JULIENNE, Emmanuelle BOUZIGON
15:20 - 15:35 #38204 - **CS12 Prise de décision dans un Centre Pluridisciplinaire de diagnostic prénatal.** Sylvain MISSONNIER (PARIS), Sylvain MOUTIER, Marc DOMMERGUES, Elodie SCHAEFRER, Jean-Marie JOUANNIC, Marcela GARGIT Delphine HERON, Alexandra DURR

15:35 - 16:00

CONFERENCE INVITE 2
Organoides / Embryoides

Modérateurs : Alexis BRICE (Paris), Gaetan LESCA (Lyon)

Organoides rétinien humains : des modèles 3D pour une meilleure compréhension des maladies et le développement de thérapies innovantes. Olivier GOUREAU (Paris)

16:00

16:00 - 16:45

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 01
Neurodéveloppement

Modérateurs : Bertrand ISIDOR (Nantes), Cyril MIGNOT (Paris)

16:00 - 16:08 #38115 - **FL001 HANDICONSULT, Plateforme de prise en charge somatique des patients en situation de Handicap du 75 : bilan à 2 ans.** Perrine CHARLES (Paris), Micheline PHA, Nathalie TRYLESINSKI GALLOCHT Romain DUQUET, Laurence CAILLARD, Emilie RITTER, Christel BORDERIEUX, Mathilde WORTIER, Anne BACHELOT, Zair AMOURA
16:08 - 16:16 #38510 - **FL002 Des mutations de novo dans un facteur de transcription essentiel induisent une malformation caractéristique du tronc cérébral.** Nicole BERTOLA, Leila QEBIBO, Sandrine PASSEMAR, Catherin Vincent CANTAGREL, Lydie BURGLEIN, Marion COOLEN (PARIS)
16:16 - 16:24 #38540 - **FL003 Autopsie fœtale moléculaire ou génétique ?** Jelena MARTINOVIC (Paris), Cécile OHEIX, Floriane LEJAMTEL, Milena DIDIER-DEFRASNE, Radka STOEVA, Malika LAMALI, Ferechte ENCHA-RAZAVI, Alexandra BEN Alexandr Vivanti, Aicha BOUGHALEM, Detlef TROST
16:24 - 16:32 #38427 - **FL004 Etude phénotypique et génotypique d'une grande cohorte de patients présentant une déficience intellectuelle liée à CNOT3.** Camille ENGEL (Besançon), Michaela RENDEK, Jessica ASSOUMAN Emanuela ARGILLI, Carolyn LE, Elliott H. SHERR, Lucia BRUNO, Bert CALLEWAERT, Sandra COPPENS, Cynthia CURRY, Breanne DALE, Laurence FAIVRE, David GENEVIEVE, Mette HANDRUP, Irina HUNING, Michele IACOMINO, Maria IASCONE, Bertr David A. KOOLEN, Maiz SILVIA, Ghayda MIRZAA, Sebastian NEUENS, Emily PAO, André REIS, Marlène RIO, Alyssa RITTER, Marcello SCALA, Jolanda SCHIEVING, Elliott SHERR, Andrew SHUEN, Richard SIDLOW, Julie SOBLET, Pasquale STRIANO, Sui Andre TRAVESSA, Georgia VASILEIOU, Jihv VERSEPUT, Catheline VILAIN, Emma L. WAKELING, Pia ZACHER, Julie PLAISANCIE, Federico ZARA, Paul KUENTZ, Juliette PIARD
16:32 - 16:40 #37690 - **FL005 Les CNJv rares contribuent au risque de maladie d'Alzheimer : résultats d'une analyse d'association à partir de données d'exomes de 12669 malades et 9650 témoins.** Olivier QUENEZ (Rc Catherine SCHRAMM, Kevin CASSINARI, Marc HULSMAN, Céline BELLENGUEZ, Penny NORSWORTHY, Rebecca SIMS, Jordi CLARIMON, John C. VAN SWETEN, John J. HARDY, Alfredo RAMIREZ, Simon MEAD, Wesje M. VAN DER FLIER, Cornelia M. VAN Julie WILLIAMS, Jean-Charles LAMBERT, Henne HOLSTEGE, Ades CONSORTIUM, Camille CHARBONNIER, Gaël NICOLAS

16:00 - 16:45

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 02
Oncogénétique

Modérateurs : Marie-Dominique GALIBERT (RENNES), Dominique STOPPA-LYONNET (Paris)

16:00 - 16:08 #37379 - **FL006 Rhabdomyosarcomes pléomorphes : nouvelle entité du Syndrome de Lynch ? Résultats de l'étude nationale SarcLynch.** François POUMEAUD (Toulouse), Nadim FARES, Thibaud VALENTIN, Marion Frédéric CHIBON, Anne GOMEZ, Philippe ROCHAIX, Benjamin VERRET, Camille TLEMSANI, Pierre VANDE PERRE, Annabelle SABOURET, Sarah WATSON, Emmanuelle FOURME, Edouard COTTEREAU, Catherine NOGUES, Pauline ROCHEFORT, Hélén Jenick SELVES, Christine LASSET, Rosine GUIMBAUD
16:08 - 16:16 #37722 - **FL007 Les variants pathogènes monoalléliques de MBD4 prédisposent au mélanome uvéal et à d'autres types tumoraux : présentation de 25 familles.** Marie-Charlotte VILLY (Paris), Anaïs LE VEN, I Julien MASLIAH-PLANCHON, Alexandre HOUY, Ivan BIECHE, Sophie VACHER, Anne VINCENT-SALOMON, Catherine DUBOIS D'ENGHIEN, Mathias SCHWARTZ, Sophie PIPERNO-NEUMANN, Alexandre MATET, Denis MALAISE, Virginie BUBIEN, Alain LOR Amal AIT OMAR, Mathias CAVAILLE, Dominique STOPPA-LYONNET, Nathalie CASSOUX, Marc-Henri STERN, Manuel RODRIGUES, Lisa GOLMARD, Chrystelle COLAS
16:16 - 16:24 #38007 - **FL008 Apport de la réunion de concertation pluridisciplinaire nationale d'oncogénétique pédiatrique (RCPOP) - bilan à 2 ans d'activité.** Tiphaine ADAM DE BEAUMAIS (Villejuif), Franck BOURDEAULT, I Nadège CORRADINI, Lés GUERRINI-ROUSSEAU
16:24 - 16:32 #37757 - **FL009 PRÉDCAP, l'observatoire français des syndromes de prédisposition génétique au cancer des enfants et des adolescents. Etat des lieux en 2023.** Léa GUERRINI-ROUSSEAU, Valérie BONADO Gaëlle BOUGEARD, Franck BOURDEAULT, Chrystelle COLAS, Nadège CORRADINI, Pauline HOARAU (Villejuif), Vincent SUCHARD, Gilles VASSAL, Florent DE VATHAIRE, Laurence BRUGIERES
16:32 - 16:40 #37694 - **FL009 Apport en clinique du séquençage du génome dans les tumeurs endocrines syndromiques.** Lauriane LE COLLEN (Nancy), Brigitte DELEMER, Géraldine VITTELLUS, Sang LY, Bénédicte DECOUDIER, Fré Consortium AURAGEN, Haifa RAHABI, Anne BARLIER, Pauline ROMANET
16:40 - 16:45 #37820 - **FL010 Identification des éléments cis-régulateur de PTEN par intégration multi-omics.** Thibaut MATIS (Bordeaux), Elodie DARBO, Sandrine DABERNAT, Nicolas SÉVENET

16:00 - 16:45

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 03
Neurogénétique Neurométabolisme

Modérateurs : Cécile ACQUAVIVA-BOURDAIN (Lyon), Eric LEGUERN (Paris)

16:00 - 16:08 #38501 - **FL011 Etude par séquençage long-read de l'ADN mitochondrial chez des patients porteurs de deux variants pathogènes : une preuve d'un mécanisme de recombinaison homologue de l'ADNmt** Randa BENARBIA, Pierre-Louis BRASART, Sonia BENSABER, Naig GUEGUEN, Marco SPINAZZI, Magalie BARTH, Pierre LEBRANCHU, Patrizia AMATI-BONNEAU, Dominique BONNEAU, Pascal REYNIER, Vincent PROCACCIO, Céline BRIS (Angers)
16:08 - 16:16 #38472 - **FL012 Les troubles du métabolisme des monocarbones : un rôle essentiel dans la physiopathologie de la maladie de Huntington ?** Salomé PUISIEUX (Nancy), Elise POURIE, Céline BONNET, Lucie HOP Solène FRISMANO, Myriam BRONNER, Virginie ROTH, Marion WANDZEL, Amélie JULIEN, Abderrahim OUSSALAH, Jean-Louis GUEANT, Carine POURIE, Mathilde RENAUD
16:16 - 16:24 #38055 - **FL013 Des variants non codants altérant un élément régulateur intronique de l'hexokinase HK1 sont responsables d'hyperinsulinisme congénital.** Cécile SAINT-MARTIN (Paris), Jasmin J HOPKINS, Jean-Baptiste ARNOUX, Christine BELLANNE-CHANTELOT, Sarah E FLANAGAN
16:24 - 16:32 #37865 - **FL014 Cas familiaux récurrents de mort subite dans l'enfance : investigations génétiques post-mortem complexes et questionnement sur la responsabilité de la politique de santé française.** (STRASBOURG), Audrey SCHALK, Lila KREBS-DROUOT, Elise SCHAEFFER, Nadège CALMELS, Cécile ACQUAVIVA, Marie-Thérèse ABI WARDE, Christine KEYSER, Angela GONZALEZ, Laetitia OERTEL, Jean-Louis MANDEL
16:32 - 16:40 #38241 - **FL015 Apport du séquençage d'exome dans la maladie de Parkinson : retour d'expérience sur une grande cohorte de patients parkinsoniens enrichi en formes précoces et/ou familiales.** Guilla (Paris), Thomas COURTIN, Poornima MENON, Bertrand DEGOS, Valérie FRAIX, Fanny CASSE, Jean-Christophe CORVOL, Christelle TESSON, Suzanne LESAGE, Alexis BRICE

16:00 - 16:45

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 04
Génomique et pratiques

Modérateurs : Catherine BOILEAU (Paris), Emmanuelle HAQUET (Montpellier)

16:00 - 16:08 #37907 - **FL016 Etudes in vitro des mécanismes pathogènes impliqués dans de nouveaux variants de MN1.** Elise PISAN (Paris), Louis JANUEL, Massimiliano ROSSI, Julie A. JURGENS, Elizabeth C. ENGLE, Caroline PC Kay METCALFE, Rainer KONIG, Chloe STUTTERED, Jeanne AMIEL, Chris GORDON
16:08 - 16:16 #38162 - **FL017 Evaluation de l'apport du séquençage d'exome en trio dans des indications ciblées en prénatal.** Manon CHRETIEN, Julien OSOUF, Nadège CALMELS, Virginie HAUSHALTER, Carine ABEL, Alexandra / Talia ATIT-BITACH, Elise BRISCHOUX-BOUCHER, Lydie BURGLEN, Nicolas CHASSAING, Thomas COURTIN, Julian DELANNE, Martine DOCO-FENZY, Christèle DUBOURG, Benjamin DURAND, Salima EL CHEHADEH, Laurence FAIVRE, Aurore GARDE, Emmanuelle GINGLINGER, Damien HAYE, Solveig HEIDE, Laurence HEIDET, Delphine HÉRON, Jacquin CLEMENCE, Laetitia LAMBERT, Vincent LAUGEL, Daphné LEHALLE, Laurence MICHEL-CALEMARD, Edgar MONTROYA RAMIREZ, Jean MULLER, Sylvie Olivier PATTAT, Juliette PIARD, Céline POIRSIER, Audrey PUTOUX, Chloé QUELIN, Nicolas SANANES, Audrey SCHALK, Sophie SCHEIDCKER, Christel THAUVIN-ROBINET, Stéphanie VALENCE, Anne-Sophie WEINGERTNER, Justine WOURMS, Hélène DO Raphaële GERARD, Pauline SCHLUTH-BOLARD, Elise SCHAEFRER (Strasbourg)

Fluctuat nec mergitur

PARIS

12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-genetique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Jeudi 11 janvier"

16:16 - 16:24 #37796 - FLO18 Et pourquoi pas des programmes d'Éducation Thérapeutique pour les patients porteurs d'une prédisposition génétique aux cancers ? Amandine BAURAND (Dijon), Léa PATAY, Amandine BEAU Héline SFEIR, Théo GAUMET, Tiphaine MOY, Claudine LAROCHE, Clémentine JANKOWSKI, Morgane GARDIEN, Laure MONTENOT, Léila BENGRINE, Marie BOURNEZ, Laurence FAIVRE, Sophie NAMBOT
16:24 - 16:32 #37748 - FLO19 Caractérisation clinique et moléculaire d'une cohorte de patients avec suspicion de syndrome de Gorlin : Revue de 8 ans de diagnostic moléculaire au laboratoire de biologie moléculaire Agathe HERCANT (Paris), Rick BENNANI, Mickael MARY, Jerome LAMORILL, Emmanuel BOURRAT, Caroline KANNENGISSER, Dimitri TCHERNITCHKO
16:32 - 16:40 #37985 - FLO20 Validation de l'utilisation clinique de Giscar, un score d'instabilité génomique non commerciale pour prédire la sensibilité à l'olaparab pour le cancer de l'ovaire. Raphaël LEMAN (Caen), Et Angelina LEGROS, Nicolas GARDON, Imène CHENTLI, Alexandre ATKINSON, Aurélie TRANCHANT, Laurent CASTERA, Sophie KRIEGER, Agathe RICOU, Flavie BOULOUARD, Florence JOLY, Romain BOUCLY, Aurélie DUMONT, Noémie BASSET, Florer Louise-Marie CHEVALIER, Etienne ROULEAU, Katharina LEITNER, Antonio GONZALES-MARTIN, Piera GARGIULO, Hans-Joachim LUCK, Catherine GENESTIE, Isabelle RAY-COQUARD, Eric PUJADE-LAURAIN, Dominique VAUR

16:00 - 16:45

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 05

Cytogénétique

Modérateurs : Martine DOCO-FENZY (NANTES), Valérie MALAN (PARIS)

16:00 - 16:08 #38577 - FLO21 Description du spectre phénotypique des duplications Xp27.1 impliquant le gène SOX3 à travers 3 cas et caractérisation moléculaire et épigénétique par séquençage long read type Na Capucine ROSSI (Paris), Victor GRAVRAND, Nicolas RIVE LE GUARD, Mathilde FILSER, Sandra CHANTOT-BASTARAU, Aurélie WAERNESYCKLE, Euphrasie SERVANT, Boris KEREN, Marie LEGENDRE, Laurence CUISSET, Valérie KOUBI, Catherine V
16:08 - 16:16 #38561 - FLO22 Clinical utility of periodic reinterpretation of CNVs of uncertain significance: an 8-year retrospective study. Jean-Marie RAVEL (Nancy), Mathilde RENAUD, Jean MULLER, Aurélie BECKER, Geneviève Mylène DEXHEIMER, Philippe JONVEAUX, Bruno LEHEUP, Céline BONNET, Laëtitia LAMBERT
16:16 - 16:24 #38015 - FLO23 Apport de la technique OGM à l'étude des réarrangements Chromosomiques, étude d'une cohorte de 90 patients avec troubles neuro-développementaux, comparaison avec l'ACPA. Mar (NANTES), Olivier PICHON, Faezeh VASHEGHANI PARAHANI, Emilié LANDAIS, Kamran MORADKHANI, Tony YAMMINE, Nicolas GRUCHY, Céline BONNET, Sylvie JAILLARD, Vincent JAUFFRET, Jonathan LEVY, Mathilde NIZON, Paul GUEC Benjamin COGNE, Sandra MERCIER, Nathalie BEDONAREK, Bertrand ISIDOR, Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU, Agnes GUICHET, Clémence JAQUIN, Noémie CELTON, Laëtitia LAMBERT, Sylvie ODENT, Nathalie LE DU, Sylvie BERNARD, Marie VINCEI Yannick LE BRIS, Paul RENAUD
16:24 - 16:32 #38239 - FLO24 L'haploinsuffisance du ncRNA CHASER1, responsable d'un trouble du neuro-développement par interférence transcriptionnelle sur CHD2 : le génome non-codant en pathologie ! Vijay GA Kévin RIQUIN, Nicolas CHATRON (Lyon), Kay-Marie LAMAR, Miriam C. AZIZ, Pauline MONIN, Julia K. GOODRICH, Kiran V. GARIMELLA, Elena ENGLAN, Melanie O'LEARY, Esther YOON, Ben WEISBURD, François AGUET, Carlos A. BACINO, David R. MU Hongzheng DAI, Jill A. ROSENFIELD, Lisa T. EMBRICK, Shamika KETKAR, Yael SARUSI, Damien SANLAVILLE, Saima KAYANI, Brian BROADBENT, Bertrand ISIDOR, Alice PENGAM, Benjamin COGNÉ, Daniel G. MACARTHUR, Igor ULITSKY, Gemma L. CA Anne O'DONNELL-LURIA
16:32 - 16:40 #37844 - FLO25 Description phénotypique d'une large cohorte de patients avec un syndrome de Potocki-Lupski 1 : étude PLENTY. Alicia COUDERT (Grenoble), Pauline LE TANNON, Patrick EDERY, William DUFOUR, C Roseline CAUMES, Laurence FAIVRE, Patrick CALLIER, Anne-Laure MOSCA-BOIRON, Nathalie MARLE, David GENEVIEVE, Didier LACOMBE, Céline PEBREL-RICHARD, Sylvia REDON, Renaud TOURAINE, Aurelia JACQUETTE, Mélanie RAJOABA, Sylvie ODI Laurent PASQUIER, Agnes GUICHET, Sandra MERCIER, Mathilde NIZON, Bertrand ISIDOR, Marie VINCEI, Xavier LE GUILLOU, Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Matthieu EGLOFF, Geoffroy DELPLANCQ, Elise SCHAEFFER, Anne-Marie GUERROT, Pasca Lise RAUAD, Nicole CHEMALY PERIN, Gwenael RENAUD, Charles GOOD, Charles COUTTON, Klaus DIETERICH

16:00 - 16:45

SESSION COMMUNICATIONS FLASH 06

Médecine personnalisée et Pédagogie

Modérateurs : Camille PORTERET (POITIERS), Alain VERLOES (Paris)

16:00 - 16:08 #38321 - FLO26 PRAGMathQ: Implémentation de la médecine personnalisée par le séquençage rapide du génome entier pour les enfants hospitalisés en soins aigus au Québec. Camille VARIN-TREMBLAY, Guylaine D'AMOURS, Julie GAUTHIER, Serge GRAVEL, Sébastien LEVESQUE, Natascia ANASTASIO, Catalina MARTEI, Jean-François SOUCY, Fadl HAMDAN, Anne-Marie LABERGE, Jacques MICHAUD (Montreal, Canada)
16:08 - 16:16 #38316 - FLO27 Impact de la fraction allélique des variants du gène TP53 sur les performances des signatures HRD dans le cancer de l'ovaire : étude nationale sur cinq signatures disponibles en Franc Giscar, shallowHRDv2, SophiaGenetics, et TS0500). Etienne ROULEAU (VILLEJUIF), Isabelle SOUBEYRAN, Françoise BONNET, Alexandre HARLE, Guillaume BATAILLON, Romain BOIDOT, Amélie BOICHARD, Louise-Marie CHEVALIER, Céline C Mathilde GAY-BELLUE, Jacqueline LEHMANN-CHE, Pierre-Jean LAMY, Alexandra LESPAGNOL, Groupe Hrd GFCCO GGC, Roseline TANG, Raphaël LEMAN, Dominique VAUR
16:16 - 16:24 #38376 - FLO28 Gestion au quotidien des données incidentes : quelle contractualisation peut-on construire ? Bénédicte GERARD (Lyon), Sébastien MOUTTON, Laure RAYMOND, Jérémie MORTREUX, Thibaut BINQUE Nada HOUCINAT, Marie-Emmanuelle NAUD, Risk BENNANI, Vanna GEROMEI, Radoslava SARAEVA, Mélanie EYRIES, Fairouz KORACHI, François VIALARD, Rodolphe DARD
16:24 - 16:32 #37684 - FLO29 DocSimulator: des patients simulés par l'intelligence artificielle pour entraîner les étudiants en médecine, notamment en génétique médicale. Kevin YAUY (Montpellier), Emma LAVIGNE, Antc Claire DUFLOS, Emmanuel GUENOU, David GENEVIEVE, Yves-Marie PERS
16:32 - 16:40 #38069 - FLO30 Séminaire de sensibilisation aux handicaps pour les étudiants en médecine de Rennes, dispositif pédagogique innovant co-construit avec des personnes concernées, des représentants des professionnels du soin et de l'action sociale. Guénola DENOS (Rennes), Marine CADOUX, Isabelle BONAN, Laurent PASQUIER

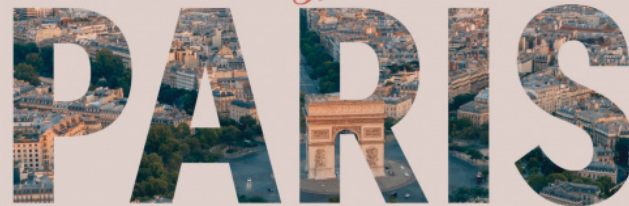
16:45

16:45 - 17:45

SESSION 4 - POSTERS AFFICHÉS EN PRÉSENCE DES AUTEURS

#37957 - P004 Les protéasomopathies neurodéveloppementales : de nouvelles interféromopathies rares et atypiques causées par des variants du protéasome. Sébastien KÛRY, Walid DEB, Virginie VIGNARD, Silvestre CU Thomas BESNARD, Benjamin COGNÉ, Sandra MERCIER, Bertrand ISIDOR, Stéphanie BÉZIEAU, Frédéric EBSTEIN (Nantes)
#37661 - P008 Le syndrome de Coffin-Lowry chez les femmes : phénotype neurodéveloppemental et malformatif. Anna GERASIMENKO (Paris), Marie-Pierre LUTON, Cyril MIGNOT, Solveig HEIDE, Daphné LEHALLE, Perrine CHARU Fanny PHILIPPEAU, Bertrand ISIDOR, Cedric LE CAIGNEC, Bénédicte GERARD, Delphine HÉRON
#37723 - P012 Homozygous variants in GRID1 gene associated with intellectual disability and spastic paralytic paraplegia impair mGlu1/5 receptor signaling and excitatory synapses. Devina UNG (Tours), Ludovic TRICOIRE, Nico Ben PODE-SHAKKED, Annick RAAS-ROTHSCHILD, Ori ELPELEG, Bassam ABU-LIBDEH, Nassir HAMED, Marie-Amélie PAPON, Sylviane MAROULLIAT, Rose-Anne THÉPAULT, Giovanni STEVANNI, Bertrand LAMBOLEZ, Annick TOUTAIN, Régine HÉPP, Frédéric LAUMONIER
#37997 - P016 Hyper débit hippocampique en IRM ASL chez des patients porteurs de mutations ARID1B de novo. Aurélie FABRE (Paris), Ana SAITOVTICH, Arnold MUNNICH, Khawla ALJABALI, Karine POIRIER, Monica ZILBOVICIUS, #38252 - P020 Analyse fonctionnelle d'une variation rapportée pathogène de PLK4 : un train peut en cacher un autre ! Lucile BOUTAUD (Paris), Carole BLANC, Edouard LE GUILLOU, Nathalie ROUX, Marine RAJOABA, Matthieu D Zahra ASSOULINE, Ghislaine ROYER, Lynda HADDAD, Amale ACHAIAA, Thomas RAMBAUD, Philippe ROTH, Nadia BAH-BUISSON, Jeanne AMIEL, Serge ROMANA, Sophie THOMAS, Tania ATTIE-BITACH
#38381 - P024 La recherche de la mutation perdue : Pensez aux insertions d'éléments mobiles ! Leila QEBIBO (PARIS), Alexandra AFENJAR, Damien SANLAVILLE, Gaëtan LESCA, Nicolas CHATRON, Renaud TOURAINE, Virginie SAIL Florence RENAUDO, Stéphanie VALENCE, Gaël NICOLAS, Cécile ACQUAVIVA-BOURDAIN, Lydie BURGLEN
#38656 - P028 Troubles du neurodéveloppement liés à l'X (TND-XL) : Le challenge de l'interprétation des variants et de l'identification de nouveaux gènes. Clarisse DELVALLEE (strasbourg), Salima EL CHEHADEH, Sarah Jérémie COURRAUD, Camille ENGEL, Nathalie DROUOT, Valérie SKORY, Maria KYRIACOY, Mohsen KESHAVARZ, Alice GOLDENBERG, Francois LECOQUILLERE, Marie VINCENT, Benjamin COGNÉ, Nicolas LEMAY, Jean MULLER, Jean-Louis MANDEL, A Caroline RACINE, Ange-Liue BRUEL, Yannis DUFOUR, Diego LOPERGLOLO, Filippo MARIA SANTOPRELLI, Viviana MARCHI, Anna Maria PINTO, Maria Antonietta MENCARELLI, Roberto CANITANO, Florigiana VALENTINO, Flomena PAPA, Chiara FALLERINI, Alessandra REINER, Arnold MUNNICH, Tangy NIKOLASS, Gwenaél LE GUYADER, Christel THAUVIN, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE
#37717 - P036 Une preuve de concept sur l'intérêt des organoïdes cérébraux pour tester des cibles thérapeutiques à partir du syndrome MCPAP et les inhibiteurs de la voie PI3K/AKT/mTOR. Fatima EL-TI (dijon), Florenc Romain DESPRAT, Victor COURTURIER, Maxime LUU, Paul KUENTZ, Antonio VITOBELO, Christel THAUVIN, Laurence FAIVRE, Laurence DUPLOMB
#37725 - P040 Forme légère de syndrome CEBALID liée aux variants tronquants de la région N-terminale du gène MN1 : description d'un nouveau cas et revue de la littérature. Caroline JANEL, Sarah LANGLAIS (Clermont Zangbéwéné Guy OUEDRAOGO, Isabelle CREVEAUX, Aurélien JUVEN, Christine FRANCCANET
#37786 - P044 Une rétention intronique induite par l'abolition d'un point de branchement du gène SMS responsable d'une forme sévère du syndrome de Snyder-Robinson. Nathalie RONCET, Antoine CIVIT, Benjamin COGI Thomas BESNARD, Dav LAURENCEAU, Catherine HUBERT, Marie-Pierre MOIZARD, Paul GUEGUEN, Annick TOUTAIN, Marie-Laure VUILLAUME (Tours)
#37967 - P048 Vomissements cycliques et symptômes digestifs dans le syndrome de White-Sutton : du point de vue du patient au diagnostic médical. Coline CORMIER (Dijon), Maxime GONNANT, Raphaële MAUDINAS, Auguste Auréole GARDE, Karine JOBARD-GAROU, Laurence FAIVRE
#38079 - P052 Première description de mutations héritées de NF1X impliqué dans le syndrome de Malan : à propos de deux familles et d'une extension phénotypique. Xavier LE GUILLOU HORN (Poitiers), Matthieu EGLOFF, Quentin RICHE PLOTAIX, Gwenaél LE GUYADER, Frédéric BILAN
#38391 - P056 Le panel a-t-il encore sa place dans l'étude des mouvements anormaux ? Analyse rétrospective des 6 dernières années du panel PMDA (Parkinson- Movement Disorders- Ataxia). Audrey SCHALK, Sophie Mathieu ANHEIM, Sarah BAER, Alexia BENOIT, Margaux BIEHLER, Thomas BOGDAN, Jamal CHELLEY, Clarisse DELVALLEE, Benjamin DURAND, Salima EL CHEHADEH, Andra IOSIF, Mathieu LAENG, Vincent LAUGEL, Jean-Marie RAVEL, Gabrielle RUDO Elise SCHAEFFER, Marie-Aude SPITZ, Christine TRANCHANT, Thomas WIRTH, Nadège CALMELLES (Strasbourg)
#38212 - P060 Identification de nouvelles voies protéiques de la maladie des petites artères cérébrales : analyse protéomique du liquide céphalo-rachidien et du plasma. Ilana CARO (Bordeaux), Dan WESTERN, Si Marie-Gabrielle DUPERRON, Muradharan SARGURUPREMARAJ, Maria KNOL, Quentin LE GRAND, Aniket MISHPRA, Pouriya JANDGHANI, Daniel AULD, Sudha SESHIRADI, Myriam FORNAGE, David-Alexandre TREGOUET, Hieab ADAMS, Mark LATHROP, Philip Yukunori OKADA, Carlos CRUCHAGA, Stéphanie DEBETTE
#37969 - P064 Identification d'un nouveau type de variant de LAMB1 conduisant à une leucoencéphalopathie vasculaire associée à des troubles cognitifs de type hippocampique. Stéphanie GUEY (Paris), Hélène MOR Elisabeth TOURNIER-LASSERVE, Dominique HERVE
#38142 - P068 Génétique des mouvements en miroir congénitaux dans une large cohorte et impact des variants DCC sur la liaison à nitrine-1. Oriane TROUILLARD (Paris), Coralie FOUQUET, Aurélie MENERET, Margaux DUN Mohamed DOULAZMI, Isabelle DUSART, Caroline DUBACO, Emmanuel FLAMAND-ROZE
#38194 - P072 Démence fronto-temporale : un variant d'épissage en + 1 de l'exon 8 du gène GRN avec un taux plasmatique normal de la progranuline. Merieme BENSALAH (Paris), Anouar NABTI, Foudil LAMARI, Olivier GOI Sylvie FORLANI, Ludmila JORNEA, Eric LE GUERN, Fabienne CLOT
#38486 - P076 Toux chronique réfractaire : est-ce un CANVAS ? Pauline CHAZELAS (Limoges), Laurent GUILLEMINAULT, Boris MELLONI, Corinne MAGDELAINE, Thomas VILLENEUVE, Danièle BROUQUIERES, Laurent MAGY, Anne-Sophie I
#37569 - P080 SP1TC1 p.Leu39del hétérozygote est une cause majeure de sclérose latérale amyotrophique juvénile. Claire GUISSART (NIMES), Elia DE LA CRUZ, Olivier FLABEAU, Aude-Marie GRAPPERON, Giovanni CORAZZA, Jean-Charles DELMAS, Stéphanie MÈCAMP, Anne POLGE, Marie Del Mar AMADOR, François SALACHAS, Julie ROCHAT, Cyril GOIZET, Kevin MOUZAT, Raul JUNTAS-MORALES, Pascal PHILIBERT, David CHEILLAN, Serge LUMBROSO
#37958 - P084 Identification de déterminants génétiques à l'origine d'une hémorragie intracranienne fatale. Thibault COSTE (PARIS), Chaker ALOU, Jelena MARTINOVIC, Tania ATTIE-BITACH, Florence PETIT, Héron DELPHINE, Alexandre DE BREVERN, Ragousandirane RADJASANDIRANE, Rachel PETERMANN, Anne Louise LEUTENEGGER, Elisabeth TOURNIER LASSERVE
#37897 - P088 L'absence de l'activité N-sulfotransférase de l'enzyme NDST1 est associée à une déficience intellectuelle autosomique récessive. Elham KHOSROWABADI, Cécile MIGNON-RAVIX, Florence RICCARDI, Pierre CÉ Béatrice DESNOUS, Sabine SIGAUDY, Mathieu MILH, Laurent VILLARD, Lena KJELLÉN, Florence MOLINARI (Marseille)
#37854 - P092 Plusieurs cas de pénétrance incomplète liés à des variations pathogènes du gène FBN2 dans le syndrome de Beals : un phénomène sous-estimé. Pauline ARNAUD (PARIS), Odile BOUTE, Anne DIEUX, Laure Mélanie FRAJIN, Laurent GOUYA, Victor GRAVRAND, Guillaume JONDEAU, Catherine YARDIN, Catherine BOULEAU, Nadine HANNA
#38288 - P096 Stratégie thérapeutique par saut d'exon utilisant des oligonucléotides antisens ADN-tricycliques palmitoylés pour les épidermolyses bulleuses dystrophiques. Guillaume MONDON (Paris), Daniela WEIRRA-Vincent NGUYEN, Luis GARCIA, Alain HOVNIANIAN, Mathias TITTEUX
#37848 - P100 Variant non-codant dans le gène FOXE3 responsable d'une microphthalmie complexe par dégénérescence cristallinienne. Julie PLAISANCY (Toulouse), Clémentine ANGÉE, Elisa ERJAVEC, Isabelle RAYMOND-LET Jean-Michel ROZET, Yanad ABOU MONSEF, Jean-Yves DOUET, Mathilde GOETZ, Catherine VINCENT-DELOREMO, Ino KAREMAKER, Fawzi LYAZ RHU, Patrick CALVAS, Nicolas CHASSAING, Lucas FARES-TAIE
#38394 - P104 Le séquençage de génome complet, un outil puissant pour la résolution des cas complexes. A propos de 4 patients atteints de pathologies neurosensorielles. Luke MANSARD (Montpellier), Christel VACHI Isabelle MEUNIER, Béatrice BOCQUET, Benjamin DAURANT, Delphine DUPIN-DEGUINE, Annick TOUTAIN, Sabine SIGAUDY, Virginie BERNARD, Renaud TOURAINE, Anne-Françoise ROUX
#37672 - P108 SP-A restaure l'oligomérisation et la sécrétion de mutants de SFTPA1 et SFTPA2. Tiffeny DESROZIERES (Paris), Yohan SORÉZ, Serge AMSELEM, Florence DASTOT LE MOAL, Valérie NAU, Camille LOUVRIER, Jean-LEI Sonia KARABINA, Nadia NATHAN
#38154 - P112 Variants tronquant de THR8 dans les résistances aux hormones thyroïdiennes : quel impact phénotypique ? Xavier DIEU (Angers), Frederic ILLOUZ, Regis COUTANT, Natasha BOUHOURS-NOUET, Nathalie BOUZ, Floris CHABRUM, Valérie MOAL, Claire BRIET, Patrice RODIEN, Delphine MIREBEAU-PRUNIER

Fluctuat nec mergitur



12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-genetique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Jeudi 11 janvier"

- #37816 - P116 Etat des lieux sur la prise en charge des femmes et filles porteuses de variation pathogène pour la maladie de Fabry dans les centres hospitalo-universitaires en France. Gabriella VEKA (Rouen), Julie P Philippe CHARRON
- #38045 - P120 Apport du séquençage de nouvelle génération dans le diagnostic des cholestases hépatiques : à propos de 64 familles. Amal ABD MOULHEH, Houweyda JILANI, Imen REJEB, Sana KAROUÏ, Rania BEN RABEH, Sai Haja OUERDA, Ines SELMI, Nadia SIALLA, Amel BEN CHEHIDA, Ysrine HIZEM, Amel ZERZER, Maissa IDOUDI, Abir JEBALI, Nicolas POTTIER, Franck BROLY, Yasmine ELARBI, Lamia BEN JEMAA (Tunis), Tunisia
- #38627 - P124 PTCH1 : Elargissement du spectre phénotypique du gène ? Yasmine EL AYEË (Lausanne, Suisse), Aïsa CRAIG, Jean-Marc GOODE, Serban SICHITIU, Andrea SUPERTI-FURGA, Isis ATALLAH
- #38050 - P128 Prévalence et phénotypes associés aux variants nuls du gène ALPK3 : Apport d'une collaboration multicentrique Nationale (CARDIOGEN) pour la confirmation de l'implication du gène dans les cardiomyopathies hypertrophiques. Flavie ADER, Guillaume JEDRASZAK, Alexandre JANIN, Clarisse BILLON, Nathalie ROUX BUSSION, Luisa MARSLI, Adrien BLOCH, Meriem BENSALAH, Annachiara DE SANDRE-GIOVANNOLI, Adeline GOUDAL, Cecile CAZENOVE, P Gilles MILLAT, Pascale RICHARD (Paris)
- #37954 - P132 Impact des variants créateurs de codons d'initiation canoniques et non-canoniques dans le 5'UTR de l'ENG sur les taux de protéines : contribution au diagnostic moléculaire dans la maladie de Rendu Omar SOUKARIEH (Bordeaux), Clémence DEIBER, Caroline MEGUERDITCHIAN, Carole PROUST, Maud TUSSEAU, Béatrice JASPARD-VINASSA, Sophie DUPUIS-GIROD, David-Alexandre TRÉGOÛT
- #37818 - P136 Corrélation gène-phénotype dans les cardiomyopathies hypertrophiques : Etude du registre MYHCare (Marseille Hypertrophic Cardiomyopathy Registry). Victor MOREL (Marseille), Gregoire STOLPE, Patrice BOURGEOIS, Jean-Michel MAZZELLA, Claire LUCAS, Hélène MARTEL, Gilbert HABIB, Annachiara DE SANDRE-GIOVANNOLI, Karine NGUYEN
- #38122 - P149 Apports du séquençage des longs fragments natifs et de l'analyse de la méthylation de l'ADN mitochondrial dans le diagnostic des pathologies mitochondriales. Valérie DUMAS (Angers), Patrizia AMATI-B Magalie BOGUENET, Clara RAPENUE, Xavier DIEU, Louis LEGOFF, Vincent PROCCACCIO, Pascal REYNIER, Delphine PRUNIER, Marc FERRÉ
- #37663 - P144 Echéo du dépistage biochimique d'un CGJ atypique lié à C0G5 révélé par une maladie osseuse condensante familiale syndromique incluant un cas foetal : Identification par WGS sur la plateforme A variant intronique puis confirmation fonctionnelle. Marjolaine WILLEMS (Montpellier), Sandrine VUILLAUMIER BARROT, Constance WELLS, Fanny ALKAR, Marie-Gabrielle VIGUE, Cyril AMOUROUX, Laura KOLLEN, Marie-Catherine RENOUX, D Marie VINCENTI, Jean-Michel FAURE, Lyloù CASTELL, Dorothee VICOONE, Malika CHELBI, Sylvie AGLVAE, Arnaud BRUNEL, Consortium AURAGEN, Isabelle CREVEAUX, François FOULOUIER, Renaud TOURAINE
- #38363 - P148 Mutations tissu-spécifiques de l'ADN mitochondrial (MT-TF) dans les myopathies mitochondriales. Sylvie ROSÉ (Paris), Aurélien TRIMOUILLE, Didier LACOMBE, Edouard MALFATTI, Isabelle DESGUERRE, Agnès ROT
- #38418 - P152 Analyse de Mitochondria, la base de données mitochondriales. Alexandrina BODRUG, Annie BANWARTH (NICE), Mitodrag RESEAU, Stéphane TRARAD, Silvia BOTTINI, Marie DEPREZ, Ber Céline BRIS, Justine LABORY, Cécile ROUZIER, Annabelle CHAUSSONNET, Samira AIT-EL-MKADEM SAADI, Marco LORENZI, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER, Vincent PROCCACCIO
- #38550 - P156 Aspects biochimiques et génétiques de la maladie de Fabry ; analyse de 4 familles algériennes. Siham HALLAL (alger, Algérie), Lyèce YARGUI
- #38594 - P160 Déficit en pyruvate kinase erythrocytaire : importante variabilité phénotypique au sein d'une famille tunisienne. Houyem OURAÏNI (Tunis-Belvedere, Tunisie), Faten FATNASSI, Ilhem BEN FRAJ, Dorra CHAOUA Monia OUEDJINI, Samia MEMF
- #38090 - P164 Déletion du bras long du chromosome 5, haploinsuffisance du facteur d'épissage RBM22 et traitement au lénalidomide des syndromes myélodysplasiques à del(5q). Eloïse LE HIR-REYNAUD, Benoit SOUI Séverine COMMET, Nadia GUEGANIC, Corinne TOUS, Abraham MOLINA-MENDOZA, David ROMBAUT, Aurélien CORCOS, Michaela FONTENAY, Nathalie DOUET-GUILBERT, Marie-Bénigne TROADEC (Brest)
- #38604 - P168 Une nouvelle hérédité digénique du PRAAS impliquant la sous-unité constitutive PSMa6 du protéasome. Deborah MÉCHIN, Maud TUSSEAU, Damien SANLAVILLE, Martin BROLY, Florence APPARAILLY, Alexandre BE Emmanuel FORESTIER, Rachel COTTET, Guilaine BOURSIER (Montpellier)
- #38354 - P172 Leucémie aigüe myéloïde (LAM) chez 2 frères présentant une translocation réciproque équilibrée familiale non décrite co-ségrégant avec des malformations des mains : vers un nouveau facteur de aux LAM ? Angèle MAY (Rouen), Dominique PENTHER, Géraldine JOLY-HÉLAS, Alani MUSTAFA, Schneider PASCALE, Maud BRANCHAUD, Nathalie PARODI, Claude HODUAYER, Pascal CHAMBON, Alice GOLDENBERG
- #38314 - P176 Identification d'une mutation complexe du gène COL6A3 : une odyssee internationale. Valérie ALLAGHAN (Paris), Soledad MONGES, Corine GARTOUX, Ana Lia TARATOUT, Aïx DE BECDUÈVRE, Sandra DONKERVO Hakon HAKONARSON, Laetitia RIALLAND, Julien BURATTI, Elodie LEJEUNE, Boris KEREN, Michael LEESON, A. Lehman FOLEY, Carsten G. BONNEMANN, Susana QUIJANO-RYO, Corinne MÉTAY, Deborah J WATSON
- #37572 - P180 Dépistage génétique néonatal : A propos du programme pilote sur l'amyotrophie spinale infantile. Didier LACOMBE (Bordeaux), Nadège CALMELS, Corine ANDRE, Marie-Pierre REBOUL, Valérie BIANCALANA, Anais Christian COTTET, Marie DE CASTELMUR, Virginie HAUSHALTER, Isabelle HELOT, Elsa NOURISSON, Elodie PHILIPPE, Valentine POMMIER, Benoit ARVEILER, Hervé NABARETTE, Virginie RACLET, Carole RAMOUSSET, Hugue RICHARD Catherine BOUFFARD-DUBÉAU, Christine POMIÈS, Yan DE FÉRAUDY, Sharham ATTARI, Caroline STALENS, Amandine VANDIE, Caroline ESPIL-TARIS, Vincent LAUGEL
- #38638 - P184 Patient acceptability for pharmaceutical treatment in arthrogyposis multiplex congenita - the PERCEPTION study. Camille BERTHET, Marjolaine GAUTHIER, Klaus DIETERICH (GRENOBLE)
- #37736 - P188 Splicéosomopathies : deux nouveaux syndromes malformatifs par mutation de WBP11 et WBP4. Pauline PLANTE-BORDENEUVE (Ile), Thy-Linh LE, Pauline MARZIN, Anne GUIMIER, Eden ENGAL, Kaisa TEELE OJA, f Katrin OUNAP, Maayan SALTON, Hagar MOR-SHAKED, Daphné LEHALLE, Stanislas LYONNET, Ylène CAPRI, Christopher T. GORDON, Jeanne AMIEL
- #38004 - P192 Le séquençage de gènes à l'issue des examens fopetopathologiques, retour de 30 mois d'expérience Toulousaine. Nelly DEWULF (TOULOUSE), Maud LANGEAIS, Laetitia MONTEIL, Jessie OUSSELIN, Olivier PAT Delphine DUPIN DEGUINE, Nicolas CHASSAING, Jacqueline AZIZA, Charlotte DUBUCS
- #38038 - P196 Apport du génome dans le diagnostic moléculaire des polydactylies pré-axiales isolées. Fiona LEDUC (Lille), Anne-Sophie JOURDAIN, Emilie AIT YAHYA, Luc THOMES, Fabienne ESCANDE, Clémence VANLERBERGHE, Jamal GHOUMID, Perrine BRUNELLE, Florence PETIT
- #37700 - P200 Anomalies associées à l'agénésie radiale. Claude STOLL, Yves ALLEMBIK (STRASBOURG)
- #37741 - P204 Un module en ligne pour sensibiliser au syndrome Kabuki. Gwendoline GIOT (Angers), Céline DAMPHOFFER, Laurent DEMOUGEOT, Aurélie DUSSERT, Laurence FAIVRE, Anne HUGON, Isabelle MARION, Alain VERLOEUS,
- #37978 - P208 Etude clinique et génétique du syndrome de Waardenburg en Tunisie : A propos de 26 cas. Melek TRIGUI (Montpellier), Malek NOUIRA, Sana SKOUÏR, Ahlem ACHOUR, Valérie BENOIT, Najeh BELTAÏEF, Fouzi MAAZ Medha TRABELSI
- #38313 - P212 Profil inflammatoire et développement ultérieur d'un cancer chez les porteurs de variant pathogène de TP53 participant à l'étude LifScreen. Tarek BEN AHMED (Paris), Marie FIDELLE, Anne-Laure MALLAR Imran LAHMAR, Eleni KARAMOOUZA, Emmanuelle BOURBOULOUX, Valérie BONADONA, Christine LASSET, Véronique MARU, François EISINGER, Christine MAUGARD, Patrick BENUSIGLIO, Emmanuelle BAROUK-SIMONET, Marion GAUTHIER-VILLARS, Dominique STOPPA-LYONNET, Sophie JULIA, Viviane FEILLE, Nathalie CHABBERT-BUFFET, Héléne DREYFUS, Olivier INCSTER, Sophie LEJEUNE, Catherine NOGUES, Pascal PUJOL, Laurence FAIVRE, Julie TINAT, Caroline ABADIE, Carole COZE, Elize Yves-Jean BIGNON, Capucine DELNATTE, Pascaline BERTHET, Chrystelle COLAS, Paul GÉSTA, Bruno BUECHER, Isabelle COUPIER, Katy MALEKZADEH, Stéphanie FOULON, Laurence BRUGIÈRES, Veronica GOLDBARG, Zitvogel LAURENCE, Suzette Olivier CARON
- #38454 - P216 Evolution de la stratégie diagnostique des épimutations constitutionnelles du gène MLH1 dans le syndrome de Lynch. Cédric FACON, Cathy FLAMENT, Lucie DELATTRE, Sophie LEJEUNE, Afane BRAHIMI, François Antoine DAROENNE, Sandrine HANDDALLOU, Ahmed BOURAS, Caroline ABADIE, Philippe DENIZEAU, Louise CRIVELLI, Qing WANG, Catherine VERMAUT, Marie-Pierre BUISINE, Julie LECLERC (LILLE)
- #38417 - P220 Distinction du syndrome des télomères courts du syndrome des télomères longs : implication pour le conseil génétique. Caroline KANGENIELLO (Paris), Ibrahim BA, Patrick REY
- #38519 - P224 Analyse constitutionnelle des gènes de la réparation de l'ADN dans une cohorte de 59 patients atteints d'un cancer de la prostate. Régine MARLIN, Jean-Samuel LOGER (Cayenne), Sarah MALICA, Odile BERA
- #37464 - P228 Impact de l'enjeu théranostique sur le conseil génétique : étude rétrospective d'une série de 275 cas de cancers épithéliaux de l'ovaire à l'Institut de Cancérologie de l'Ouest. Coralie BICTEL, Caroline f Marion BELLEGUIC, Marie COUDERT, Capucine DELNATTE, Marie-Emmanuelle MORIN-MESCHIN, Claire LE HETET, Lionel VIGNERON, Louise Marie CHEVALIER, Clélia CHALUMEAU ()
- #37711 - P232 Test fonctionnel à haut débit appliqué aux variants faux-sens du domaine exonclease de l'ADN polymérase epsilon. Alain CHANS AVANG (PARIS), Bertrand DIEBOLD, Ingrid LAURENDEAU, Eric PASMANT, Nadir
- #37932 - P236 Description des atteintes digestives associées au syndrome de déficience constitutionnelle du système de réparation des méthanopurines (syndrome CMDRD) : à propos d'une cohorte européenne (Paris). Julie ROBBE, Bruno BUECHER, Sarah WATSON, Stéphanie BAERT-DESJURMONT, Franck BOURDEAULT, Léa GUERRINI-ROUSSEAU, Christine MAUGARD, Julie TINAT, Laurence FAIVRE, Delphine BONNET, Karim DAHAN, Christine DEVALCK, Laur Laur KORNEICH, Anja WAGNER, Nuria DENAS, Caroline PIETTE, Valérie BONADONA, Gilles MORIN, Sophie LEJEUNE, Maja BECK-POPOVIC, Maurizio GENUARDI, Faten FADHILA, Jacques MAULLON, Edouard COTTEREAU, Héléne DREYFUS, Jeanne Edita KABICKOVA, Alina WEDERGUT, Amedeo AZIZI, Katharina WMMER, Zeinab GHORBANOGLI, Mariette VANKOUWEN, Hans VASEN, Laurence BRUGIÈRES, Julien MASLIAH-PLANCHON, Chrystelle COLAS
- #38478 - P240 Le séquençage d'un panel multigénique identifie un nouveau profil de mutation germinale chez les patients atteints d'un cancer du sein masculin. Ayman AL SAATI (TOULOUSE), Pierre VANDE PERRE, Julie Julia GLIHODES, Nils MONSELET, Bastien CABARROU, Norbert LEIGNON, Thomas FILLERON, Dominique TELLY, Emilie PERELLO-LESTRADE, Viviane FEILLEL, Anne STAUB, Mathilde MARTINEZ, Edith CHIPOULET, Gaëlle COLLET, Fabienne THOMAS, f Christine TOULOUS
- #37947 - P244 Dépistage individuel du cancer du sein et adressage en consultation d'oncogénétique. Etude des pratiques des médecins généralistes de la région Auvergne-Rhône-Alpes. Bénédicte DAUTRAIX (LYON)
- #38144 - P248 Caractérisation du pseudogène SMAD4 en génétique somatique. Elissa KHACHAN HAJI, Esma SAADA-BOUZID, François PETIT (NICE)
- #38138 - P252 Comparaison de méthodes pour détecter la méthylation du promoteur du gène MGMT dans les tumeurs cérébrales ; PCR digitale et Pyroséquençage. Roseline TANG (Villemur), Ulrich CORTES, Oumaima AB Céline Sengul KARA, Cassandre FRANÇOIS, Monali TAYLOR, Ludovic LACROIX, Vicky SUYBENG, Lucie KARAYAN-TAPON, Pascale VARLET, Jean-Yves SCOAZEC, Etienne ROULEAU
- #38149 - P256 Emploi d'échantillons FFPE pour du WGS PCR free : Impact des kits d'extraction et des kits de préparation de librairies sur l'analyse et l'interprétation des résultats. Alice MOUSSY, Jasmin CEVOST (Evry)
- #38312 - P260 Déficit de la Recombinaison Homologue (HRD) à partir de shallowWGS : comparaison de trois outils sur l'évaluation de la qualité des données de séquençage. Amyra ALIOUAT, Florence BURTIN, Florent E Marie-Dominique GALIBERT, Sébastien HENNO, Alexandra LESPAGNOL (Rennes), Marie DE TAYRAC, Céline CALLENS, Tatiana POPOVA, Michael BLUM, Morgan THENOZ, Isabelle CUMIN, Laura DEIANA, Valérie DELECROIX, Anne-Claire HARDY-BES Delphine LEROUX, Thibault DE LA MOTTE ROUEF
- #38370 - P264 Diagnostic génétique rapide de MAT complétement dépendante et intervention précoce dans une unité de soins intensifs de Néphrologie utilisant le séquençage par Nanopore. Nadjir YOUSFI (Paris), C Marie MILLE, Cedric RAFAT, Yosu LIQUE, Abderraham HAMZA, Paula VIEIRA MARTINS, Carine EL SISSY, Sacha BEAUMEUNIER, Denis BERTRAND, Julien DOUDEMONT, Nicolas PHILLIPE, Michael BLUM, Veronique FREMEAUX BACCHI, Laurent MESNARD
- #37992 - P268 Opinions des professionnels de santé sur la réalisation de séquençage de génome ultra-rapide en réanimation néonatale et pédiatrique. Claire CAILLOT, Nicolas CHATRON (Lyon), Stéphanie HAYS, Pauline f Etienne JAVOUHEY, Damien SANLAVILLE
- #37898 - P272 La mise en place d'une Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (CUP) nationale améliore la prise en charge diagnostique et thérapeutique des cancers de primitifs inconnus. Ivan BIECHE, Ivan BIECI Héléne BLONS, Etienne ROUEAU, Olivier FARCHI, Adrien BUSSION, Isabelle SOUBEYRAN, Julien MASIAH PLANCHON, Jennifer WONG, Abderraham HAMZA, Nicolas JACQUIN, Céla DUPAIN, Isabelle GUILLET, Christelle DE LA FOUCHARDIERE, Camille Laetitia MARISA, Anna PATRIKIDOU, Fabienne ESCANDE, Pierre BLANC, Pierre SAINTYNGY, Sandrine BOYAULT, Yves ALLORY, Anne VINCENT-SALOMON, Dominique STOPPA-LYONNET, Vincent COCKENPOT, Janick SELVES, Christophe LE TOURNAL Sarah WATSON
- #38263 - P276 L'association du polymorphisme rs979605 de MADA à l'amélioration clinique diffère selon le sexe chez des patients déprimés traités par antidépresseurs. Kenneth CHAPPELL (Le Kremlin-Bicêtre), Romain Jérôme BOULIGAND, Séverine TRABADO, Bruno FEVE, Laurent BEQUJEMONT, Emmanuelle CORRUBLE, Céline VERTUYT
- #38358 - P280 Le génome rapide en néonatalogie via le laboratoire AURAGEN : challenge technologique et organisationnel et étude d'impact sur la prise en charge clinique et psychologique. Louis JANUEL (Lyon), Nic Damien SANLAVILLE, Anne THOMAS, Julien THEVENON, Julien FAURE, Virginie BERNARD, Laure SAPEY-TROMPHE, Clémentine FAURE, Evan GOUY, Laetitia LAMBERT, Gaëtan LESCA, Christine VINCIQUEUR
- #37895 - P284 Nouvelle méthode de Séquençage à longue lecture dans la DM1, vers une caractérisation génotype-phénotype affinée. Stéphanie TOMÉ (Paris), Yu-Chih TSAI, Laure DE PONTUAL, Eirini Maria LAMPRAKI, Sam f Badreidine Mohand OUMMOUSSA, Hélène MADRY, Pierre-Yves BOELLE, Karim LABRECHE, Cheryl HEINER, Guillaume BASSEZ, Tanya STOJKOVIC, Denis FURLING, Geneviève GOURDON
- #37916 - P288 Optimisation de la Réanalyse d'Exome pour le Diagnostic des Maladies Rares : du Phénotype au Génotype. Lucas W. GAUTHIER (Lyon), Nicolas CHATRON
- #37733 - P292 Le séquençage Nanopore, technique sur-mesure pour l'élucidation des variants structurels dans les gènes de prédisposition aux cancers. Mathilde FISLER (Paris), Jessica LE GALL, Mathias SCHWARTZ, Kévy Eléonore FROUIN, Jennifer WONG, Abderraham HAMZA, Justine PASANISI, Christine BOURNEIX, Lisa GOLDMARD, Mélanie PAGÉS, Dominique STOPPA-LYONNET, Victor RENAULT, Sandrine M. CAPUTO, Chrystelle COLAS, Olivier DELATTRE, Julien MASI
- #37783 - P296 Mise en place d'un laboratoire post-génomique de caractérisation fonctionnelle des variants de signification incertaine au Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique de l'Hôpital de la Pitié Delphine BOUVET (Paris), Nawel MALOUCHE, Gwendoline LEROY, Florian BAPTISTE, Brigitte LITRA, Martine MULIERIS, Marie-Christine WALL, Lionel ARNAUD, Julie BOGONI, Marine GUILLAUD-BATAILLE, Bernard JONDEAU, Julien BURATTI, Elodie LE Piti Jean-Madeleine DE SAINTE AGATHE, Flavie ADER, Corinne MÉTAY, Pascale RICHARD, Isabelle JERU, Cindie SILVA, Leila QEBIBO, Florence COULET, Christine BELLANNE-CHANTELOT
- #37381 - P300 Evaluer la faisabilité et le risque de trahison, anonymiser et résumer des courriers médicaux à l'aide du deep learning. Lucas W. GAUTHIER (Lyon), Marjolaine WILLEMS, Nicolas CHATRON, Corinne CENNI, Pierre Constance WELLS, Valentin RAULT, Quentin SABBAH, David GENUEVIE, Kevin YAUY
- #38150 - P304 Mise au point d'une méthode d'analyse pour la recherche de variations candidates en mosaïque : application à une série de 1490 patients atteints de paraplégie spastique héréditaire. Véronique IVA (TOULOUSE), Christophe HABIB, Frédéric ESCUDIE, Bophaa KOL, Laurence Tissier, Samia AIT SAÏD, Jérôme Alexandre DENIS, Ronan LEGRAND, Marine GUILLAUD-TISSIER, Eric LEGUEN, Cédric LE CAIGNEC, Guillaume BANNEAU
- #38382 - P308 Investigations moléculaire et épigénétique des régions subtélomériques 4q et 10q impliquées dans la dystrophie facio-scapulo-humérale par séquençage long-read Nanopore. Victor GRAVRAND (Paris) Lucie TROUBART, Jocelyn BRAYET, Aminata NDIAYE, Prisca DANANUS, Lucie ORHANT, Guillaume MEURICE, Thierry BIENVENU, France LETURCO, Juliette NECTOUX
- #38544 - P312 Génotypage en masse à partir de k-mers dans les régions hautement répétitives : diagnostic moléculaire à partir de données d'exome pour le gène MUC1. Ilias BENSOUNA (Paris), Edouard HENRIEN, Hug Pascal MOUTY, Marine DANICER, Laure RAYMOND, Xavier VANHOYE, Laurent MESNARD
- #38061 - P316 Intérêt de l'analyse d'un réarrangement chromosomique complexe dans le déploiement des approches long read : exemple de la cartographie optique du génome. Mathilde QUIEBEU, Kévin CASSINARI, Anne-Marie GUERROT, Claude HODUAYER, Géraldine JOLY-HÉLAS, Pascal CHAMBON (Rouen)
- #38605 - P320 Déletion interstitielle du bras long du chromosome 1 : Présentation d'un nouveau cas et revue de la littérature. Youssa IBENBRAHIM, Amal TAZZITE, Wafaa BOUZROUD, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
- #37842 - P324 Etude d'une forme familiale d'une déletion de SPEN : expansion du spectre phénotypique. Camille GALLUCHE VALLANT (Paris), Thomas COURTIN, Nicolas BOURGON, Marie-Paule BEAUJARD, Serge ROMANA
- #38102 - P328 Le caryotype comme test fonctionnel du diagnostic d'aneuploidies multiples en mosaïque : à propos d'un cas. Mathilde PUJALTE (Lyon), Pauline MORIN, Marianne TILL, Damien SANLAVILLE, Nicolas CHATRON
- #38573 - P328 Le syndrome de DiGeorge et la duplication 22q11.2 chez environ 5 cas : Pourquoi la duplication imite-t-elle les délétions dans le syndrome de DiGeorge ? Rim KHEILFI, Kholoud RIJBA, Léila DARDOUR, Waf Ayda BENOOUR, Rim KOOLI, Oussama MGHIRBI, Ali SAAD, Soumaya MOUGOU-ZERELLI (Sousse)
- #38470 - P336 Modèles de méta-analyse clairs pour la mise en évidence de SNPs et gènes pleiotropes à l'aide de données résumées issues de GWAS. Pierre-Emmanuel SUGIER (Villemur), Yazdan ASGAR, Thérèse TF Benoit LIQUET
- #37750 - P340 Syndrome de Rubinstein-Taybi : Caractérisation des profils épigénétiques pour l'étude des mécanismes moléculaires de la pathologie. Julien VAN-GILS (BORDEAUX), Slim KARKAR, Aurélien BARÉ, Sophie NC Stéphanie CLAVEROL, Caroline TOKARSKI, Jean-Philippe TRANI, Raphaël CHEVALIER, Natacha BROUCQSAULT, Céline CARPENTIER, Béatrice CLUZEAU DEMOURES, Isabelle PELLEGRIEN, David GENUEVIE, Cécile LAROCHE, Sylvie ODENT, Marlene RC Ndeye Fatou NGOM, Didier LACOMBE, Patricia FERGELOT, Frédérique MAGDINIER
- #38457 - P344 Protéger et partager les données génétiques et génomiques dans le soin face au RGPD : contribution du Policy and Ethics Committee (PEC) de la Société européenne de génétique humaine. Emman (Toulouse), Colin MITCHELL, Deborah MASCALZONI, Francesca FÓRZANO
- #38085 - P348 Gestion des données génétiques incidentes : la sémantique en France et au Québec. Anne-Marie LABERGE, Damien SANLAVILLE (LYON), Xavier BROUTIN, Marie France CALLU, Nicolas CHATRON, Delphine CORTIAL, Catherine DEKLEVER, Charles DUPRAS, Catherine GOUDE, Sébastien JACQUEMONT, Pascale LEVY, Mélyna MONICHON, Laurent PASQUIER, Françoise ROBERT, Massimiliano ROSSI, Thoubela SAANDI, Jean-François SOUCY, Rafik TADROS, Maude Audrey VEZIAN, Ma'n H ZAWATI
- #37600 - P352 Séquençage génomique opportuniste : recommandations de la société européenne de génétique humaine. Guido DE WERT, Christophe CORDIER (Lausanne, Suisse), Angus CLARKE, Elisabeth DEQUEKER, Zandi Carla VAN EL, Florence FELLMANN, Ros HASTINGS, Sabine HENTZE, Heidi HOWARD, Milan MACEK, Alvaro MENDES, Christine PATCH, Emmanuelle RIAL-SEBBAG, Vigiis STEFANSDOTTIR, Martina CORNEL, Francesca FORZANO
- #38669 - P356 Les approches interdisciplinaires de la médecine génomique par les sciences humaines et sociales : rencontres dans le contexte du Plan France Médecine Génomique 2025. Anne CAMBON-THOMSEN, (Besançon), Marc BILLAUD, Catherine BOURGAIN, Isabelle DURAND-ZALESKI, Christine LÉMAITRE, Laurent PASQUIER, Clément PIMOUGEOT, Marie PÉREAU, Dominique STOPPA-LYONNET, Emmanuelle RIAL-SEBBAG, Frédérique NOWAK, Lucie MORI

Fluctuat nec mergitur

PARIS

12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-genetique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Jeudi 11 janvier"

#37666 - **P360 Analyses constitutionnelles BRCA1/2 à visée théranostique : succès d'un circuit de mainstreaming à l'Hôpital Pitie-Salpêtrière - Sorbonne Université, Paris.** Camille DESSEIGNES (PARIS), Noémie BASSET, Florence COULET, Erell GUILLERM, Alexandre PERRIER, Véronique BOCLY, Marjorie JODAR, Veronica CUSIN, Jean Philippe SPANO, Hervé FOKA TICHOUÉ, Johanna WASSERMANN, Claire SANSON, Geoffroy CANLORBE, Marianne NIKPAYAM, Catherin Patrick BENUSIGLIO
#37903 - **P364 Etude des motivations des couples adressés au centre de Diagnostic Préimplantatoire de Strasbourg de 2006 à 2022.** Julie ROOS (Strasbourg), Céline MOUTOU, Philippe GOSSET
#38134 - **P368 Perceptions des parents de jeunes enfants en population générale sur l'extension du dépistage néonatal.** Camille LEVEL (DIJON), Frédéric HUET, Margot LEMAITRE, Dominique SALVI, Emmanuel SIMON, Christin Christel THAUVIN, Christine PEYRON, Laurence FAIVRE
#37902 - **P376 Traitement de la ciliopathie rétinienne associée à CEP290 par un agoniste spécifique du récepteur de prostaglandine E2 (PGE2) : preuves de concept in vitro et in vivo.** France DE MALGLAIVE (Paris), Irit Isabelle PERRAULT, Shahd MACHROUB, Ema CANO, Tania ATTIE-BITTACH, Josseline KAPLAN, Luis BRISENO-ROA, Jean-Philippe ANNEREAU, Jean-Michel ROZET
#38471 - **P380 Dysplasies ectodermiques-P63 et épidermolyse bulleuse jonctionnelle : Repositionnement topique d'une molécule anticancéreuse.** Edith ABERDAM, Clément BERTHY, Lauriane N ROUX, Laurent GAGNOU
Philippe-Henri SECRETAN, Franck BORALEVI, Joel SCHLATTER, Marine MADRANGE, Fanny MORICIE-PICARD, Stefano SOL, Christine BODEMER, Caterina MISSERO, Salvatore CISTERMINO, Nicolas CAGNARD, Isabelle PETIT, Daniel ABERDAM, Small
#38136 - **P384 Diagnostic prénatal sur matériel préimplantatoire.** Julia LAUER ZILLHARDT (STRASBOURG), Nadia BIHEMI, Sarah DONAT, Karen LEVESQUEAU, Catherine LEWKOWITZ, Viorica CIORNA, Eric JEANDIDIER, Philippe GOSSET
#37845 - **P388 Apport des puces SNP dans la détection et l'interprétation des déséquilibres génomiques en prénatal dans un contexte de contamination par de l'ADN maternel.** Uriel BENSABATH (Paris), Nicolas RIVE LE Sandra CHANTOT-BASTARAUD, Laïla EL KHATTABI
#37964 - **P392 Séquençage d'exome en diagnostic prénatal : au-delà de l'amélioration du rendement diagnostique, un outil puissant pour améliorer la description des phénotypes prénataux en imagerie.** Christel Ti Aurore GARDE, Julian DELANNE, Caroline RACINE, Thierry ROUSSEAU, Sophie NAMBOT, Sébastien MOUTTON, Cindy COLSON, Audrey PUTOUX, Carine ABEL, Chloé QUELIN, Anne-Marie GUERROT, Sylvie ODENT, Odile BOUTE, Caroline ROORYCK- Agnes GUICHET, Christine FRANCANNET, Bertrand ISIDOR, Gabriella VERA, Caroline DEILLER, Alice GOLDBERG, Constance WELLS, Marine LEGENDRE, Godelieve MOREL, Rodolphe DARD, Nicolas GRUCHY, Jeanne AMIEL, Sabine SIGAUDY, Emm- Christine BINQUET, Hana SAFRAOU, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Yannis DUFFOURD, Antonio VITOBELO, Christophe PHILIPPE, Laurence FAIVRE, Frédéric TRAN-MAU-THEM, Nicolas BOURGON (PARIS)
#38258 - **P396 Etude rétrospective des contrôles de dépistages prénataux non-invasifs (DPNI) réalisés en Alsace de janvier 2019 à juin 2023.** Solène DOPPLER (Strasbourg), Aurélie GOURONC, Margaux BIEHLER, Audrey SC Sophie SCHEIDDECKER, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Anne-Sophie WEINGERTNER, Nicolas SAJANES, Eric JEANDIDIER, Marguerite MIGUET
#38271 - **P404 Infertilité masculine et gènes de prédisposition aux cancers : la piste à suivre ?** Guillaume MARTINEZ, Corinne LOEUILLET, Zeina WEHBE, Zuzana MACEK IJKOVA, Emmanuelle MARTINI, Gabriel LIVERA, Nicolas THIEI Genevieve CHEVALIER, Zinedine KHERRAF, Christophe ARNOULT, Pierre RAY, Charles COUITON, Marie BIDART (Grenoble)
#38500 - **P408 Caractéristiques spatiales de l'endogamie géographique dans la région nord du Maroc.** Houria HARDOUZ (Rabat, Maroc), Amine ARFAOUI, Ali QUYOU
#37911 - **P412 Apport du RNA-seq dans le diagnostic moléculaire des prédispositions aux cancers : à propos de deux cas.** Molka SEBAI, Elise PIERRE-NOEL (Paris), Camille BENOIST, Khadija ABIDALLAH, Virginie MONCOUTIER, J Jessica LE GALL, Mathias SCHWARTZ, Sandrine CAPUTO, Henriette TENREIRO, Christelle BERTHEMIN-CARRIERE, Jennifer CARRIERE, Antoine DECEES, Catherine DUBOIS D'ENGHIEN, Christophe GUY, Nicolas FORT, Narjes ZAGUIA, Eleonore FROUJ Fabien QUINQUIS, Julien MALHAU-PLANCHON, Mathilde FILSER, Héloïse DELHOMELLE, Antoine DE PAUW, Fatoumata SINAGA, Mathilde WARCOIN, Marine LE HENTEC, Ophélie BERTRAND, Marie-Charlotte VILLY, Claire SAULLE, Emmanuelle MOURET-FC Marion GAUTHIER-VILLARS, Bruno BUECHER, Victor RENAULT, Chrystelle COLAS, Dominique STOPPA-LYONNET, Lisa GOLMARD
#38598 - **P416 Etude par RNAseq d'une co-occurrence de deux variants d'épissage pathogènes, un constitutionnel de BRCA2 et un somatique de CDH1 : lequel est à l'origine du cancer du sein?** Molka SEBAI (Paris), Clémentine GABILAUD, Odile CABARET, Alice FIEVET, Marie Aude ROBERT-DE-RANCHER, Olivier CARON, Najat AHMED-ECHRIF, Henintsoa RATSIMALA, Aurélie STOURM, Ludovic LACROIX, Roseline TANG, Etienne ROULEAU

PAUSE-VISITE DES STANDS & EPOSTERS-SESSION4 POSTERS AFFICHES

17:45

17:45 - 18:15

CONFERENCE INVITE 3
Dépistage génomique néonatal

Moderateurs : David GENEVIEVE (Montpellier), Laurence OLIVIER-FAIVRE (DIJON)

Projets pilotes de dépistage néonatal par séquençage du génome : Enjeux et Perspectives. Camille LEVEL (DIJON), Alban ZIEGLER (Angers)

18:15

18:15 - 18:45

ASSEMBLEE GENERAL DE LA FFGH

20:00

DINER DES ASSISES DE GENETIQUE

"Vendredi 12 janvier"

08:00

08:00 - 11:00

SESSION - PROGRAMME DPC - N° DE L'ACTION : 34882325013
La famille face à l'incertitude des tests génétiques

Moderateurs : Martine DOCO-FENZY (NANTES), Stanislas LYONNET (PARIS)

8h : RDV Salle MALLIOT

Deux modérateurs seront présents pour animer les présentations.

8h - 8h30 : Pré-test avec l'outil Wooclap - (Merci de prévoir votre smartphone)

8h30 :

Début de session :

- Validation fonctionnelle. Antonio VITOBELO (Dijon)

- Conseil génétique. Marion MATHIEU (Marseille)

- La participation des enfants au processus décisionnel en santé : du cadre légal aux bonnes pratiques en Europe. Anna Grazia ALTAVILLA - (Marseille)

10h00 - 11h : Post test avec l'outil Wooclap - (Merci de prévoir votre smartphone)

Débat : Questions - Réponses avec les intervenants

08:30

08:30 - 10:30

CONFERENCE PLENIERE 4
La famille face à l'incertitude des tests génétiques

Moderateurs : Antoine DE PAUW (PARIS), Serge ROMANA (Paris)

08:30 - 09:00 Validation fonctionnelle. Antonio VITOBELO (Dijon)

09:00 - 09:30 L'information génétique de la parentèle : un défi partagé par les professionnels de santé et les patients. Marion MATHIEU (Marseille)

09:30 - 10:00 La participation des enfants au processus décisionnel en santé : du cadre légal aux bonnes pratiques en Europe. Annagrazia ALTAVILLA (Marseille)

10:00 - 10:30 Maladies génétiques et temporalité psychique, handicap et parentalité. Marcela GARGIULO (PARIS)

10:30

PAUSE-VISITE DES STANDS & EPOSTERS-SESSION5 POSTERS AFFICHES

11:30

11:30 - 12:30

CONFERENCE INVITE 4
Lecture évolutive de la génétique des maladies infectieuses

Moderateurs : Laurent ABEL (Paris), Marie DE TAYRAC (Rennes)

De l'Homme de Néandertal au COVID-19 : lecture évolutive des bases génétiques des maladies infectieuses. Lluis QUINTANA-MURCI (Paris)

12:40

ATELIERS DEJEUNER DE L'INDUSTRIE

12:45

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER BIONANO
Révolutionnez la détection des variants structuraux pour les maladies génétiques et les tumeurs : de l'extraction à l'analyse grâce aux solutions Bionano

12:45 - 12:50 La cartographie optique du génome (OGM) - Présentation d'études récentes et des développements produits. Dana JABER (Paris)

12:50 - 13:00 Etude nationale prospective en génétique chromosomique constitutionnelle. CHROMAPS : Mise en place et premiers résultats. Laïla EL KHATTABI (Paris)

13:00 - 13:10 Différence entre culture à court et long terme dans les villosités chorales : Etude par Cartographie Optique du Génome. Noëmi BUISSET (Berlin, Allemagne)

13:10 - 13:45 Table ronde - Discussion avec des experts sur la mise en place de l'OGM dans les laboratoires Français et Européens. Anne-Claude TABEL (Paris), Jonathan LEVY (Paris), Céline RICHARD-PEBREL (Clermont-Ferrand), Laïla EL I Guillaume JEDRASZAK (Amiens)

Fluctuat nec mergitur

PARIS

12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-génétique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Vendredi 12 janvier"

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER ELEMBO

12:45 - 12:55 Introduction.
12:55 - 13:20 Evaluation des performances du système Aviti sur un panel ciblé utilisé en oncohématologie. Céline BOURGNE
13:20 - 13:45 Intérêt du système Aviti pour l'analyse d'exome complet et de panels de gènes en génétique constitutionnelle. Armelle LUSCAN (Saint-Ouen-l'Aumône)

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER OXFORD NANOPORE TECHNOLOGIES New insights in Rare Diseases with comprehensive Nanopore Sequencing

12:45 - 13:05 Catching the unnoticed, what you're missing matters. Cora VACHER
13:05 - 13:25 Interest in long read genome sequencing for the genetic diagnosis of rare diseases. François LECOQUIERRE (Rouen)
13:25 - 13:45 Rapid adults nephrogenomics: practical examples. Laurent MESNARD (Paris)

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER SANOFI Diagnostic des Maladies rares génétiques : Convergence des enquêtes familiales et de l'Intelligence Artificielle

Modérateur : Caroline ROORYCK THAMBO (Bordeaux)

L'intelligence artificielle au service de la néphrogénomique. Laurent MESNARD (Paris)
Contribution de la génétique à un management optimal de la Maladie de Fabry. Dominique GERMAIN (Paris)

12:45 - 13:45

ATELIER DEJEUNER RHYTHM Obésités hypothalamiques génétiques : Diagnostic et prise en charge

Modérateurs : Hélène DOLLFUS (Strasbourg), Didier LACOMBE (Bordeaux)

12:45 - 13:05 Diagnostic des obésités monogéniques et programme GENOBE. Louis LEBRETON (Bordeaux)
13:05 - 13:25 Diagnostic génétique du syndrome de Bardet-Biedl. Jean MULLER (Strasbourg)
13:25 - 13:45 Prise en charge des patients atteints d'obésités hypothalamiques génétiques. Karine CLÉMENT (Paris)

13:45

PAUSE ET VISITE DES STANDS

14:05

14:05 - 15:15

TABLE RONDE PFMG

Modérateurs : Frédérique NOWAK (Paris), Christel THAUVIN ROBINET (DIJON)

14:05 - 14:06 5 communications orales flash sélectionnées sur abstract.
14:05 - 14:10 #38453 - **SS091 SeqOIA à l'horizon 2025 : projection vers l'avenir.** Pour L'ENSEMBLE DES PERSONNELS DU LABORATOIRE SEQOIA, Pierre BLANC (PARIS)
14:10 - 14:15 #37986 - **SS089 Les analyses génomiques en France en oncogénétique constitutionnelle : bilan de 4 ans d'expérience dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025.** Helene DELHOMELLE, Lisa Mathias CAVAILLE, Stéphanie BAERT DESURMONT, Noémie BASSET, Pascaline BERTHET, Marie BIDART, Ahmed BOURAS, Nadia BOUTRY KRYZA, Virginie BUBIEN, Odile CABARET, Olivier CARON, Laurent CASTERA, Marie-Agnès Carole CORSINI, Florence COULET, Capucine DELNATTE, Philippe DENIZEAU, Antoine DE PAUW, Pierre DEVULDER, Alice FIEVET, Pascale FLANDRIN, Mathilde GAY-BELLILE, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEPLO, Sophie GIRAUD, Erell GUILLERM, Abderra Nadim HAMZAOU, Claude HOUADAYER, Edwige KASPER, Jérôme LAMORIL, Marine LEBRUN, Jessica LE GALL, Marine LEGENDRE, Sophie LEJEUNE, Raphaël LEMAN, Laetitia MARISA, Christine M MAUGARD, Jessica MORETTA, Isabelle MORTEMOUSOU Emmanuelle MOURET-FOURME, Mélanie PAGÈS, Eric PASMANT, Stéphane PINSON, Agathe RICOU, Etienne ROULEAU, Nicolas SEVENET, Julie TINAT, Camille TLEMSAMI, Dimitri TCHERNITCHKO, Nancy UHRHAMMER, Dominique VAUR, Yoann VIAL, Qi Jennifer WONG, Catherine NOGUES, Christelle COLAS (PARIS)
14:15 - 14:20 #37650 - **SS088 Prédilection héréditaire au cancer et intérêt du séquençage du génome entier en soin : expérience de la plateforme AURAGEN.** Ahmed BOURAS (Lyon), Nancy UHRHAMMER, Marie BIDART, Nadia BOUTRY-KRYZA, Sophie GIRAUD, Sophie DUSSART, Valérie BONADONA, Qing WANG, Stéphane PINSON, Christine VINCIQUERRA, Julien THEVENON, Mathilde GAY-BELLILE, Virginie BUBIEN, Marine LEBRUN, Alain CALENDEFF Christine M. MAUGARD, Clémentine LEGRAND, Marine LEGENDRE, Marie-Agnès COLLONGE RAME, Julie TINAT, Sophie NAMBOT, Morgane BOEDECC, Pierre VANDEPERRE, Hélène DELHOMELLE, Jessica MORETTA, Catherine NOGUES, Christelle COLAS Mathias CAVAILLE
14:20 - 14:25 **SS089b** Bilan de la préindication « syndromes malformatifs et dysmorphiques sans déficience intellectuelle » à 4 ans de la mise en place du PFMG 2025. Marjolaine WILLEMS (Montpellier), Jonathan LEVY (Paris) présenté par Jonathan Lévy et Marjolaine Willems pour le PFMG, le collectif Seqoia, le collectif Auragen, et la filière AnDI-Rares
14:25 - 14:30 #38166 - **SS090 Diagnostic des maladies mitochondriales : l'apport du séquençage de génome.** Giulia BARCIA (Paris), Pauline GAIGNARD, Gaëlle HARDY, Céline BRIS, Elise LEBIGOT, Pierre-Hadrien BECKER, Aurélien Jean-Madeleine DE SAINTE AGATHE, Magalie BARTH, Damien STERNBERG, Claire-Marine DUFEAU-BERAT, Marie-Thérèse ABI-WARDE, Caroline SEVIN, Stéphane ALLOUCHE, Anaïs L'HARIDON, Virginie BERNARD, Marie Laure MARTIN NEGRIER, Cécile ACQUAIVA-BOURDAIN, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER, Samira SAADI AIT EL MKADEM, Annabelle CHAUSSENOT, Caroline ESPIL, Anne-Sophie LEBRE, Vincent PROCACCIO, Cécile ROUZIER
14:30 - 14:55 Etat d'avancement, projets, évolution, enjeux. Christel THAUVIN ROBINET (DIJON), Frédérique NOWAK (Paris)
14:55 - 15:15 Table Ronde - Discussion. Frédérique NOWAK (Paris), Christel THAUVIN ROBINET (DIJON), Pierre BLANC (PARIS), Alban LERMINE (Paris), Christine VINCIQUERRA (Lyon), Julien THEVENON (Grenoble)

15:15

15:15 - 16:00

SESSIONS SIMULTANÉES 13 Nouveaux gènes

Modérateurs : Tania ATTIE-BITACH (PARIS), Gael NICOLAS (Rouen)

15:15 - 15:30 #38026 - **SS073 Evaluation de l'implication des variations avec effet dominant négatif et perte de fonction dans le gène EIF4A1 responsables d'un continuum phénotypique de retard de développement** Caroline RACINE (DIJON), Elke BOGAERT, Sébastien MOUTTON, Laurence FAIVRE, Frédéric TRAN MAU-THEM, Christophe PHILIPPE, Bertrand ISIDOR, Benjamin COGNE, Mathilde NIZON, Elliot STOLERMAN, Camerun WASHINGTON, Raymond LOUIE, Agolini EMANUELE, Andrea ACCOGLI, Vincenzo SALPIETRO, Bekim SADIKOVIC, Bart DERMAUT, Antonio VITOELLO
15:30 - 15:45 #37693 - **SS074 Les variations pathogènes de RAB34 affectant l'assemblage du cil primaire sont responsables d'un nouveau sous-type de syndrome oro-facio-digital.** Ange-Line BRUEL (DIJON), Anil Kumar t Lenka NOSKOVÁ, Irene VALENZUELA, Jelena MARTINOVIC, Yannis DUFFOURD, Marie ZIKANOVA, Filip MAJER, Stanislav KMOCH, Markéta MOHLER, Jingbo SUN, Lauren K. SWEENEY, Nuria MARTINEZ GIL, David K. BRESLOW, Christel THAUVIN-ROBINE
15:45 - 16:00 #37824 - **SS075 Identification du gène FEM1B dans une maladie du développement avec malformations : stratégie, phénotype, validation fonctionnelle et présentation du mécanisme non haploinsuffis** François LECOQUIERRE (Rouen), A Mattijs PUNT, Frédéric EBSTEIN, Ilse WALLAARD, Rob VERHAGEN, Yannis DUFFOURD, Sébastien MOUTTON, Frédéric TRAN MAU-THEM, Christophe PHILIPPE, John DEAN, Stephen TENNANT, Alice S Marjon A. VAN SLEGTENHORST, Julie A. JURGENS, Brenda J. BARRY, Wai-Man CHAN, Eleina M. ENGLAND, Mayra MARTINEZ OJEDA, Elizabeth C. ENGLE, Caroline D. ROBSON, Michelle MORROW, A. Michiel INNES, Ryan LAMONT, Matthea SANDERSON Christel THAUVIN, Ben DISTEL, Laurence FAIVRE, Ype ELGERSMA, Antonio VITOELLO

15:15 - 16:00

SESSIONS SIMULTANÉES 14 Oncogénétique

Modérateurs : Marion DHOOGHE (Paris), Marie-Bérengrère TROADEC (BREST)

15:15 - 15:30 #38107 - **SS076 Recevabilité des dons d'ovocytes en cas d'antécédents familiaux de cancers : expérience de la Réunion de Concertation Pluridisciplinaire oncogénétique de l'Institut Curie.** Ophélie BEF (ST CLOUD), Sophie FRANK, Bruno BUECHER, Marion GAUTHIER-VILLARS, Claire SAULE, Marie-Charlotte VILLY, Hélène DELHOMELLE, Antoine DE PAUW, Marine LE MENTEC, Fatoumata SIMAGA, Mathilde WARCOIN, Victoire MONTECALVO, Jessica LE Mélanie PAGÈS, Mokka SEBAL, Elise PIERRE-NOËL, Olfa TRABELSI-GRATI, Samia MELAABI, Aline RECEVEUR, Marion PRESSE, Laure CHENOZ, Mathilde GUGUI, Christelle COLAS, Dominique STOPPA-LYONNET, Emmanuelle MOURET-FOURME
15:30 - 15:45 #37679 - **SS077 Analyse de la série de patients atteints par le syndrome de Birt-Hogg-Dubé issue de la database PREDIR : focus sur les tumeurs rénales.** Sophie GAD (VILLEJUIF), Caroline ABADIE, Nelly BURNI
15:45 - 16:00 #37824 - **SS075 Identification du gène FEM1B dans une maladie du développement avec malformations : stratégie, phénotype, validation fonctionnelle et présentation du mécanisme non haploinsuffis** François LECOQUIERRE (Rouen), A Mattijs PUNT, Frédéric EBSTEIN, Ilse WALLAARD, Rob VERHAGEN, Yannis DUFFOURD, Sébastien MOUTTON, Frédéric TRAN MAU-THEM, Christophe PHILIPPE, John DEAN, Stephen TENNANT, Alice S Marjon A. VAN SLEGTENHORST, Julie A. JURGENS, Brenda J. BARRY, Wai-Man CHAN, Eleina M. ENGLAND, Mayra MARTINEZ OJEDA, Elizabeth C. ENGLE, Caroline D. ROBSON, Michelle MORROW, A. Michiel INNES, Ryan LAMONT, Matthea SANDERSON Christel THAUVIN, Ben DISTEL, Laurence FAIVRE, Ype ELGERSMA, Antonio VITOELLO

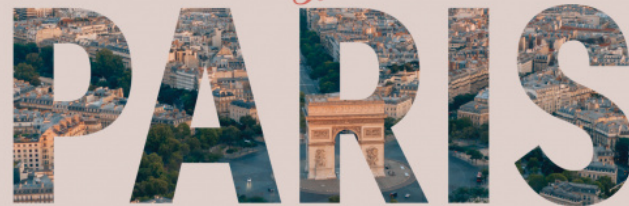
15:15 - 16:00

SESSIONS SIMULTANÉES 15 Anomalies du Développement

Modérateurs : Caroline SCHLUTH-BOLARD (STRASBOURG), Anne-Claude TABET (Paris)

15:15 - 15:30 #37931 - **SS078 Description d'une série internationale de 24 patients présentant un syndrome de Schuur-Mailloux avec épicéphalie.** Camilla CEMMI (Nîmes), Sadebah SEVEDEH, Caroline LAUZON, Chris

Fluctuat nec mergitur



12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-génétique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Vendredi 12 janvier"

Lucile PINSON, Pauline MONIN, Henri MARGOT, Sophie NAUDION, Tiffany BUSA, Anne GUIMIER, Valérie CORMIER-DAIRE, Diego LOPEGOLO, Maria SANTORELLI FILIPPO, Marta SPODENKIEWICZ, Godelieve MOREL, Anais CALAYA, Jean-Luc ALESSAN Laetitia LAMBERT, Mathilde NIZON, Sylvie ODENT, Myriam MIKATY, Gaetan LESCA, Marlène RIO, Audrey PUTOUX, Massimiliano ROSSI, Frédéric TRAN MAU-THEM, Yannis DUFOURD, Jean-Baptiste RIVIERE, Tina DUELLUND, Mads BAK, Allan BAYAT, Karen BONDE LARSEN, Nicolas LEBOUCC, Bekim SADIKOVIC, David GENEVIEVE

15:30 - 15:45 #38070 - SS080 Duplications 3q29 : Etude d'une cohorte de 46 patients et revue de la littérature. Marie MASSIER (Reims), Martine DOCO-FENZY, Matthieu EGGLOF, Xavier LE GUILLLOU, Gwenaél LE GUYADER, Sylvia F Kevin UGUEN, Caroline BENECH, Karine LE MILLIER, Elise SACAZE, Juliette ROPARS, Séverine AUJEBERT-BELLANGER, Andreea APETREI, Arnaud MOLIN, Nicolas GRUCHY, Aline VINCENT, Marta SPODENKIEWICZ, Clémence JACQUIN, Gauthier LORC Geoffroy DELPLANCO, Sophie BRISSET, Marion LESIEUR-SEBELLIN, Valérie MALAN, Serge ROMANA, Marlène RIO, Sandrine MARLIN, Jeanne AMIEL, Valentine MARQUET, Kamran MORADKHANI, Sandra MERCIER, Bertrand ISIDOR Mathilde PUJALTE, Guillaume JEDRASZAK, Céline PEBREL-RICHARD, Gaëlle SALAUN, Fanny LAFFARGUE, John BOUDJARAN, Chantal MISSIRIAN, Nora CHELLOU, Annick TOUITAN, Jean CHIESA, Boris KEREN, Cyril MIGNOT, Evan GOUY, Emilie LANDI Céline POIRSIER-VIOLE

15:45 - 16:00 #38202 - SS081 Transmettre malgré tout ? Les pratiques d'informations au sujet du risque de transmission dans le cas du diagnostic préimplantatoire en France. Anne-Sophie GIRAUD (Toulouse)

15:15 - 16:00

SESSIONS SIMULTANÉES 16

Cardiogénétique

Modérateurs : Philippe CHARRON (PARIS), Caroline ROORYCK THAMBO (Bordeaux)

15:15 - 15:30 #37859 - SS082 Effet des hormones sexuelles sur la fragilité artérielle dans une souris modèle du syndrome d'Ehlers Danlos vasculaire. Legrand ANNE, Charline GUERY, Irmine LOISEL-FERREIRA, Salma ADHAM Coralie FONTAINE, Frank GITON, Tristan MIRAILLET, Eric CLAUSER, Xavier JEUNEMAITRE (PARIS)

15:30 - 15:45 #38124 - SS083 Mise au point du mRNA-Seq ciblé sur cellules sanguines pour détecter les variants d'épissage et résoudre l'impasse diagnostique dans les cardiomyopathies héréditaires. Laëtitia RIALLA Emilie BLIN, Claire PERRER, Pierre DE LA GRANGE, Philippe CHARRON, Eric VILLARD, Pascale RICHARD

15:45 - 16:00 #38458 - SS084 Etat des lieux, intérêt et perspectives des explorations génétiques dans les malformations cardiaques congénitales. Guillaume JEDRASZAK (Amiens), Sara COSTANTINI, Julie THOMAS, Florence Kahia MESSAOUDI, Guénaëlle DELMOTTE, Patrice BOUVAGNET, Pierre BLANC, Vincent MICHAUD, Caroline ROORYCK-THAMBO

15:15 - 16:00

SESSIONS SIMULTANÉES 17

Thérapeutique et Recherche clinique

Modérateurs : Genevieve BAUIJAT (PARIS), Cedric LE CAIGNEC (Lausanne)

15:15 - 15:30 #37384 - SS085 "Knowing and Treating Kosaki/Penttin syndromes" : une étude observationnelle en vie réelle concernant l'histoire naturelle des syndromes de Kosaki et de Penttin et le profil d'et sécurité des iTK dans ces indications. Yordi-Michael BOUHATOUS (Dijon), Cecile BREDRUP, Cecile RUSTAD, Marc BARDOU, Agnès MAURER, Maxime LIU, Pierre VABRES, Jean-Emmanuel KURTZ, Elise SCHAEFER, Anne GUIMIER, Valérie CO Jean-Baptiste DEMOULIN, Derek LIM, Ann NOROGRÉN, Cristina AGUIRRE-RODRIGUEZ, Unai HERNANDEZ-DORRONSORO, Izziar MARTINEZ-SOROA, Helena IZNARDO, Silvia KALANTARI, Alessandro MUSSA, Diana CARLI, Pawel GAWLINSKI, Ingrid SVIN Sedat YGIT, Sara BLUEFEATHER, Dinel POND, Yuri ZARATE, Tara WENGER, Leslie BIESECKER, Lorin OLSON, Kenjiro KOSAKI, Christine BINQUET, Alison FOSTER, Laurence FAIVRE

15:30 - 15:45 #38011 - SS086 Sécurité et Efficacité de la voie orale de l'acide ascorbique dans le diagnostic préimplantatoire en vie réelle : résultats du programme d'accès précoce en France. Valérie CORMIER-DAIRE (Paris), Thomas EDOUARD, Bertrand ISIDOR, Shelda COHEN, Swati J Jeanna PIMENTA, Leila LHANECH, Massimiliano ROSSI, Elise SCHAEFER, Erin GOODMAN, Sabine SIGAUDY, Genevieve BAUIJAT

15:45 - 16:00 #38121 - SS087 Efficacité de la greffe de cellules souches hématopoïétiques dans la dysplasie craniométophysaire liée au gène ANKH. Pauline MARZIN (Paris), Caroline MICHOT, Corinne COLLET, Sophie MONI Mathieu ROBERT, Sylvain BRETON, Romain LUSCAN, Graziella PINTO, Anne-Cécile CHAUX, Guillaume MORELLE, Charlotte BOUSSARD, Martin CASTELLE, Valérie CORMIER-DAIRE, Despina MOSHOUS

16:00

16:00 - 16:30

REMISE DES PRIX

Modérateurs : Stanislas LYONNET (PARIS), Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER (Nice)

Prix ACLF. François VIALARD (Poissy)
Prix AFCG. Emilie CONSOLINO (Marseille)
Prix AFCG. David GENEVIEVE (Montpellier)
Prix ANPGM. Nadège CALMELS (Strasbourg)
Prix CNEPOM. Caroline SCHLUTH-BOLARD (STRASBOURG)
Prix de la FFGH. Damien SANLAVILLE (LYON)
Prix NGS DIAG. Cécile ROUZIER (NICE), Jean MULLER (Strasbourg)
Prix SFHG: Recherche Josué Feingold à une jeune chercheuse. Emmanuelle BOUZIGON (PARIS)
Prix SFMPP. David GENEVIEVE (Montpellier)
Prix SFNG: meilleure communication Neurogénétique. Alexandra DURR (Paris)
Prix SIGF Internes. Quentin SABBAGH (Montpellier)
Prix SIGF jeunes Génétistes du Québec. Quentin SABBAGH (Montpellier)
Prix SIGF/SeqOne. Michaël BLUM
Prix OFFOET. Aude TESSIER (GOSSELIES, Belgique)
Prix Thierry Frebourg. Stanislas LYONNET (PARIS)
Prix BioInfoDiag. Antony LE BECHEC (STRASBOURG), Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON (Dijon)

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES C

02 - Neurogénétique - 03- Maladies osseuses et de la peau - 04- Maladie des organes sensoriels - 07- Maladies métaboliques et mitochondriales - 09- Maladies neuromusculaires

01 - Pathologies du neurodéveloppement - 10- Syndromes malformatifs - 15- Génétique chromosomique constitutionnelle - 20- Diagnostic prénatal, diagnostic pré-implantatoire, dépistage prénatal non invasif - 22

#37877 - IP102 **ETUDE MOLECULAIRE DE LA PYCNOXYSTOSE**. Souhir GUIDARA, Manel GUIRAT, Yosra LAJMI, Fatma MAAZOUN (Paris), Ikhlas BEN AYED, Hassen KAMOUN, Fatma ABDELHÉDI

#37881 - IP105 **Les mutations activatrices dans le gène FGFR2 sont à l'origine d'anomalies de formation et de réparation osseuse**. Amélie DE LA SEIGLIÈRE (Paris), Anne MORICE, Alexia KANY, Laurence LEGEAI-MALLET

#37883 - IP107 **Les GAA dans tous leurs états ! Deux patients SC4278 hétérozygotes composites avec expansion et contraction des allèles parentaux au locus FGF14**. Virginie ROTH, Virginie PICHON, Marie-Anne GUERID, Florent GIRARDIN, Clément ROBIN, Frédéric WEBER, David PELLERIN, Jean-Maxime DE SAINT-AGATHE, Christophe VERNY, Bernard BRAUS, Céline BONNET, Mathilde RENAUD, Marion WANDZEL (Nancy)

#37886 - IP110 **Apports de l'approche long-reads sur séquenceur MinION pour le diagnostic moléculaire des surdités neurosensorielles : étude de cas**. Julie BIANCHI (Montpellier), Christel VACHÉ, Valérie FAUGÈRE, Corinne Luke MANSARD, Charles VAN GOETHEM, Renaud TOURAIN, Laëticia LAMBERT, Marie VINCENT, Emmanuelle GINGLINGER-FABRE, Mathilde NIZON, Mireille COSSÉE, Anne BERGOUGNOUX, Vasiliki KALATZIS, Anne-Françoise ROUX

#37888 - IP111 **La Protéine FMRP : un nouvel acteur clé des Dégénérescences Rétiniennes**. Amir ATTALLAH (Orléans), Fabien LESNE, Anthony DE OLIVEIRA, Sylvain BRIAUAT, Maryvonne ARDOUREL, Olivier PERCHÉ

#37890 - IP112 **Le séquençage de 3ème génération a eu raison de l'ORF15 du gène RPGR**. Valérie FAUGÈRE, Christel VACHÉ (MONTPELLIER), David BAUX, Charles VAN GOETHEM, Isabelle AUDDO, Christina ZEITZ, Claire-Marie DHAËT Isabelle MEUNIER, Béatrice BOQUET, Vasiliki KALATZIS, Michel KOENIG, Anne-Françoise ROUX

#37893 - IP113 **Anomalies du squelette crâniofacial dans le XLH: étude d'un nouveau modèle de poisson zèbre phx perte de fonction**. Yvan MARC (Paris), Rachel PEREUR, Lotfi SLIMANI, Emmanuelle CEDDHA, Laurence LEGI

#37921 - IP119 **Neurofibromatose de type 1 atypique : mutation intronique profonde identifiée grâce au génome et à la discussion clinico-biologique**. Mélanie BERARD (NANTES), Natalie JONES, Dominique VIDAUD, Léa ABEI Céline BONNET, Gabriel DE MIJOLLA, Guillaume GAUCHOTTE, Mathilde RENAUD, Eulalie LASSEAU, Laëticia LAMBERT

#37580 - IP12 **Le dispositif Duodopa® semble être une option thérapeutique sûre et efficace pour le traitement du syndrome extrapyramidal et fluctuant chez les patients avec délétions 22q11 avec comorbidités p** Salomé PUISVIEUX, Lucie HOPES, Guillemette CLEMENT, Laëticia LAMBERT LAETTITA, Aurélie BECKER, Mylène DEXHEIMER, Céline BONNET, Solène FRISMAND, Justine WOURMS, Mathilde RENAUD (NANCY)

#37925 - IP120 **Les patients porteurs d'un variant hétérozygote dans le gène OCA2 présentent un albinisme modéré**. Cécile COURDIER (Bordeaux), Fanny MORICE-PICARD, Xavier ZANLONGHI, Isabelle MEUNIER, Thomas DIFOUF Clara HOUDAYER, Paul-Henri SEGUY, Sabine DERIEN, Vasily SMIRNOV, Manon PHILIBERT, Sylvie ODENT, Nolwenn JEAN-MARCAIS, Fabienne PRIEUR, Audrey PUTOUX, Aude TALEB, Klaus DIETERICH, Laurence FAIVRE, Lucie SIGRONDE, Florence JO Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Kilian TRIN, Laëticia GASTON, Elodie PHILIPPE, Isabelle HELOT, Modibo DIALLO, Modibo DIALLO, Eulalie LASSEAU, Vincent MICHAUD, Benoît ARVEILER

#37938 - IP126 **Identification and characterization of deleterious variations in the large mitochondrial ribosomal proteins (MRPL) 3 and 12 genes**. Fanny FONTAINE, Anaël DUMONT (Caen), Sacha WEBER, Maxime FOURNIER, Stéphane ALLOUCHE

#37943 - IP128 **Mutations dominantes dans UCHL1 : variabilité phénotypique intrafamiliale dans deux familles avec atrophie optique et ataxie**. Cecilia MARELLI (Montpellier), Catherine VIGNAL, Catherine BLANCHET, Nicolas Mehdi BENKRANE, Clément HERSENT, Francis RAMOND, Michel KOENIG, Isabelle MEUNIER

#37944 - IP129 **Les consultations RED-VA associées à la clinique virtuelle de l'ERN-EYE sont un outil efficace pour résoudre les diagnostics génétiques dans les maladies optiques complexes et rares en Europe** Monika GRUDZYNSKA PECHACKER (Strasbourg), Bart LEROY, Elfride DEBAERE, Francesco ROTOLO, Amélie GAVARD, Dorothée LEROUX, Hélène DOLLFUS

#37945 - IP130 **Constitution d'une cohorte française multicentrique des BPAN masculins**. Abdelhakim BOUAZZAOUI (Rennes), Chloé ANGELINI, Claire BAR, Patricia FERRELOT, Gaëtan LESCA, Vincent DESPORTES, Anne-Lise POULAT

#37946 - IP131 **L'épilepsie dans le syndrome de Pitt-Hopkins : Le premier cas rapporté au Maroc**. Fatima MAAROUF, Amal TAZZITE, Hind DEHBI (Casablanca, Maroc)

#37951 - IP134 **ACT11, gène-candidate d'arthropogonie distale : description d'un cas familial et analyse in silico du variant**. Brian SPERELAKIS-BEEDHAM (Paris), Jean-Madeleine DE SAINT-AGATHE, Nagi DEBBAH, Daphné LEHALLE Igor DERYABIN, Boris KEREN, John RENDU

#37962 - IP138 **Spectre génétique des patients atteints d'albinisme de Bamako (Mali)**. Modibo DIALLO (Bordeaux), Ousmane SYLLA, Mohamed Kole SIDIBE, Elina MERCIER, Claudio PLAISANT, Angèle SEQUEIRA, Sophie JAYERZAT, Vincent MICHAUD, Aziz HADID, Benoît ARVEILER

#37968 - IP141 **Corrélations génotype-phénotype associées aux variants faux-sens du gène NF1 : description de la cohorte française et identification d'une nouvelle association**. Laurence PACOT (PARIS), Dominique VI Ingrid LAURENDEAU, Audrey BRUNO-SULEAU, Audrey COUSTIER, Theodora MAILLARD, Cécile BARBANEC, Salah FERKAL, Béatrice PARAIT, Pierre VOLKENSTEIN, Eric PASMANT

#37970 - IP142 **Mise en évidence d'altérations de l'épissage non liées à des variants des sites canoniques chez des patients avec albinisme**. Modibo DIALLO (Bordeaux), Cécile COURDIER, Angèle SEQUEIRA, Elina MERCIER, Sophie JAYERZAT, Eulalie LASSEAU, Vincent MICHAUD, Benoît ARVEILER

#38009 - IP151 **Existe-il une relation entre les polymorphismes I/D du gène de l'ACE et C677T du gène de la MTHFR et la schizophrénie**. Sabah HANACHI (Constantine), Karima SIFI, Fatima Zohra MADOU, Salima ZE Noredidine ABADI

#38000 - IP158 **A new intra uterine cytoplasmic body myopathy associated to abnormal THOC2 splicing**. Maud LANGEOIS (TOULOUSE), Jacqueline AZIZA, Nelly DEWULF, Jessie OUSSEULIN, Emmanuelle URO-COSTE, Yvan NICHAS, I Rita MENASSA, John RENDU, Charlotte DUBUCS

#38014 - IP159 **Limites du NGS sur ADN génomique : Intérêt des études fonctionnelles dans le diagnostic d'une dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich**. Robin GHANEM (Paris), Annick TOUITAN, Adrien BLOCH, Emilie BI Elodie LEJEUNE, Julien BURATTI, Boris KEREN, Flavie ADER, Pascale RICHARD, Corinne METAY

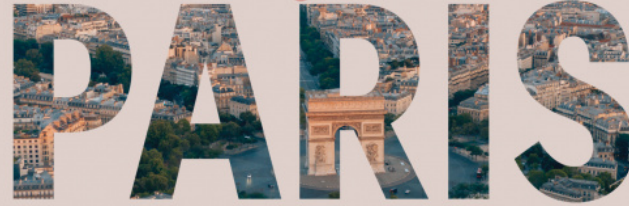
#38021 - IP161 **Une mutation faux-sens du gène EDA dans une famille marocaine avec un syndrome de Christ-Siemens-Touraine**. Fatima MAAROUF, Amal TAZZITE, Hind DEHBI (Casablanca, Maroc)

#38024 - IP163 **L'hérédité du glaucome primitif à angle ouvert**. Salima ZEKRI (Constantine, Algérie), Sabah HANACHI, Karima SIFI, Nouredine ABADI

#38054 - IP173 **L'implication du gène DLX3 dans les amélogénèses imparfaites isolées ou syndromiques**. Gaëtan CARVELLO (Strasbourg), Marzena KAWCZYNSKI, Tristan REY, Isaac Maximiliano BUGUENO, Virginie LAUGEL-HAUS Serena LOPEZ, Jean-Jacques MORRIER, Laëticia DALLMANN-RAIDOT, Bénédicte GÉRARD, Aurélie GOURNOC, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Agnès BLOCH-ZUPAN

#38104 - IP193 **Dysfonctionnement inattendu du système ubiquitine-protéasome (UPS) dans la poikilodermie fibrosante héréditaire avec myopathie rétractile et fibrose pulmonaire (POIKTMP) causée par des varian**

Fluctuat nec mergitur



12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-génétique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOTT



"Vendredi 12 janvier"

Virginie VIGNARD (Nantes), Mike MAILLASSON, Sébastien KÜRY, Thomas BESNARD, Martin BROLY, Emmanuelle COM, Erica DAVIS, Walid DEB, Laëtitia FLORENCEAU, Betty GARDIE, Alice GOLDENBERG, Aurélie GUÉHO, Grégoire MÉNARD, Mélanie Randal RICHARDSON, Léa RUFFIER, Karen SOBRIEL, Stéphane BÉZIEAU, Sébastien BARBAROT, Frédéric EBSTEIN, Sandra MERCIER

#38110 - IP197 Etude génétique de la neurodégénérescence par déficit en pantothénate kinase chez une famille marocaine. Fatima Zahra OUTTALEB, Amal TAZZITE, Bouchaib GAZ ZAZ, Hind DEHBI, Fatima Zahra OUTTALEB
#38111 - IP198 L'encéphalopathie par déficit en suite oxydase : Description d'une nouvelle mutation pathogène du gène SDOX. Fatima Zahra OUTTALEB, Fatima Zahra OUTTALEB (Casablanca, Maroc), Amal TAZZITE, Bouc
#38112 - IP199 Vers une meilleure compréhension des bases moléculaires d'un nouveau cas de Chondrodysplasie à luxations multiples. Miriam VILLEGAS VILLARROEL (Paris), Céline HUBER, Geneviève BAUJAT, Valérie CORMI
#38113 - IP200 Nouvelle mutation du gène RAB3GAP1 chez la première famille tunisienne atteinte du syndrome de Micro-Warburg. Nesrine KERKENI, Maher KHARRAT (Tunis, Tunisie), Fouzi MAZOUZ, Hela BOUDABOUS, Ridh
#38115 - IP208 Etude de la variabilité génétique dans une série de 29 formes familiales de retard de croissance. Agathe RIO (Caen), Anne Sophie LAMBERT, Lilia LADDADA, Maureen LOPEZ, Alexis PROUST, Barbara GIRERO, Agr
#38171 - IP220 Whole exome sequencing of hearing-impaired families from Senegal reveals known and candidate genes. Rokhaya NDIAYE DIALLO (DAKAR, Sénégal), Yacoub DIA, Bay Karim DIALLO, Amroise WONKAM
#37649 - IP25 Intérêt du séquençage d'Exome pour le diagnostic étioologique de l'AVC du sujet jeune : Etude ES-EASY. Loraine MAZOUZ-PARIS (Dijon), Antonio VITOBBELLO, Frédéric TRAN MAU-THIEM, Hana SAFRAOU, Ange-Line BRU
Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Annis DUFFOURD, Sophie NAMBOT, Mathilde GRABER, Gauthier DULOQUIN, Sophie MOHR, Christelle BLANC-LABAREE, Marie HERVIEU-BEGUE, Guy-Victor OSSEBY, Laurence OLIVIER-FAIVRE, Yannick BEJOT, Chris
Quentin THOMAS
#38227 - IP251 Découverte d'un nouveau variant impliqué dans le syndrome d'ostéolyse carpatarienne multicentrique et son implication fonctionnelle dans cette pathologie. Dorra NAJJAR, Asma CHIKHAOU, Rim BOUS
Houda YACOUB-YOUSSEF (Tunis, Tunisie)

#38230 - IP253 Surdité autosomique dominante non-syndromique liée à GJB6 (DFNA3B) : étude d'une deuxième famille 24 ans après la description initiale. Michaela RENDEK (Besançon), Laurence JONARD, Sandrine MARLIN
Elise BRISCHOUX-BOUCHER, Juliette PIARD

#38243 - IP258 Caractéristiques cliniques et radiologiques de patients atteints d'une dysplasie sponastrime liée à des variations bi-alléliques de TONSL. Maëlle CHARPIE (Paris), Clothilde ORMIERES, Mélanie FRADIN, Elise
Geneviève BAUJAT, Sophie RONDEAU, Valérie CORMIER-DAIRE

#38245 - IP259 Inversion intra-génique dans le gène ATP7B chez un enfant atteint d'une forme neurologique sévère de maladie de Wilson : un mécanisme inhabituel pour les maladies récessives. Cécile PAGAN (LYON
François PARANT, Laurence LION-FRANÇOIS, Eduardo COUCHONNAN

#38255 - IP262 Les variants de séquence de l'expansion CAG de la maladie de Huntington. Anna HEINZMANN (Paris), Claire-Sophie DAVOINE, Sabrina SAYAH, Anne Laure FAURET-AMSELLE, Jérémie PARIENIE, Alexandra DURR
#38274 - IP270 L'expansion FGF14/SCA27B est fréquente chez les patients avec ataxie épisodique à début tardif. Nathalie NEMBROT, Jean-Loup MEREAU, Céline BONNET, Alexandra DURR, David PELLERIN, Bernard BRAS, Giul
Elisabeth TOURNIER-LASSERVE, Florence RIANI (PARIS)

#38281 - IP273 Nouvelle approche multi-omiques pour l'étude de la physiopathologie de l'ostéogénèse imparfaite de type V liée à des mutation du gène IFITM5. Neha MOHANPURIA (Paris), Maëlle CHARPIE, Sophie MONN
Geneviève BAUJAT, Caroline MICHOT, Zagorka PEJIN, Corinne COLLET, Valérie CORMIER-DAIRE

#38299 - IP285 Nouvelle implication du gène MYBP1A dans une forme légère de myopathie congénitale autosomique récessive. Alix DE BECELLEVERE (CRETEIL), Edoardo MALFATTI, Susana QUIJANO-ROY, Jean-Pascal LEFAUCHI
Ariane LUNATI-ROZIE, Pascale FANIEN, Annie BÉROIS, Pascal LAFORÊT, Arnold MURNICH, Benoit FUNALOT

#38307 - IP289 Parcours-patient en ophtalmogénétique au sein de la Fédération de Génétique et de Médecine Génomique APHP Centre-Université Paris Cité : Résultats de l'intégration de l'offre de diagnostic molé
ophtalmologique. Rabia BENKORTEBI (Paris), Cyril BURIN DES ROZIERES, Alejandra DARUICH, Isabelle PERRAULT, Nathalie DE VERGENES, Josseline KAPLAN, Stanislas LYONNET, Jean-Michel ROZET, Antoine BREZIN, Jean-Louis BOURGES, Pierre-Ri
Mathieu ROBERT, Dominique BREMOND-GIGNAC, Sophie VALLEIX

#38326 - IP292 Quand une ataxie à expansion peut en cacher une autre : à propos de 3 cas avec ataxie cérébelleuse tardive portant des expansions pathologiques dans RFC1 (CANVAS) et FGF14 (SCA27B). Armand
Jean-Loup MEREAU, David PELLERIN, Vincent HUIN, Marius HADJIVASILILOU, Guillemette CLÉMENT, Salomé PUISIEUX, Solène FRISMAND, Marion WANDZEL, Virginie ROTH, Anna WSSOCCO, Thomas WIRTH, Matt DANZI, Philippe LATOUR, Isabelle C
Laëtitia LAMBERT, Fanny MOCHEL, Mathieu ANHEIM, Alexis BRICE, Bernard BRAIS, Céline BONNET, Henry HOULDEN, Alexandra DURR, Mathilde RENAUD

#38327 - IP293 Nouveau variant dans LRP6 associé à une présentation clinique atypique. Anaïk PREVIDI (Paris), Mélanie FRADIN, Valérie CORMIER-DAIRE, Christèle DUBOURG, Corinne COLLET
#38329 - IP295 Profil génétique des patients algériens atteints de la glyco-génose de type Ia. Asma KASSOUL (Alger, Algérie), Imène FERGANÉ, Lyèce YARGUI

#38331 - IP297 Etude génétique des gènes causaux des familles Alzheimer Tunisiennes. Afef ACHOURI-RASSAS (Tunis, Tunisie), Saloua FRAY, Nadia BEN ALI, Hela JAMOUCSI, Taieb MESSAOUD, Mohamed FRAD
#38371 - IP316 Apport du séquençage de l'exome dans le diagnostic des myopathies associées au collagène VI : à propos de deux patients Tunisiens. Syrine HIZEM, Myriam ESSID, Feriel AGREBI, Sana KAROU, Houweyda J
Asma MARZOUK, Thouraya BEN YOUNES, Ichraf KRAOUI, Ilhem TURKI, Yasmina ELARBI, Lamia BEN JEMAA (Tunis, Tunisie)

#38383 - IP322 Apport de la PCR multimarque dans le diagnostic des Dystrophinopathies : à propos d'une série de 419 cas. Yasmina RAHMUNI (Rabat, Maroc), Aziza SBITI, Nada AMLLAL, Ourayna BATTÀ, Nada BENYAHYA, Amal CHI
Fatima OUBOUKSS, Mohamed EL ALAOUI EL ABDELLOU, Hicham BOUCHAHTA, Imane CHERKAOUI JAOUAD, Siham CHAFAI ELALAOUI, Maryem SAHLI, Mouna OUHENACH, Jaber LYAHYAI, Abdelaziz SEFIANI, Ilham RATBI

#38388 - IP324 Dysplasie gnathodysphasique : 2 nouveaux cas révisés et revue de la littérature. Vivien CUVELIER (Lille)
#38389 - IP325 Profil mutationnel des dystrophies musculaires autosomiques récessives au Maroc : à propos d'une série de 91 patients. Yasmina RAHMUNI (Rabat, Maroc), Jaber LYAHYAI, Maryem SAHLI, Mouna OUHENACH, S
Imane CHERKAOUI JAOUAD, Ourayna BATTÀ, Nada AMLLAL, Nada BENYAHYA, Lamia AFIF, Amal CHIGUER, Fatima OUBOUKSS, Mohamed EL ALAOUI EL ABDELLOU, Abdelaziz SEFIANI, Ilham RATBI

#38392 - IP327 Diagnostic moléculaire des Achromatopsies et identification d'une nouvelle mutation du gène FGFR3 : à propos d'une série de 37 patients. Yasmina RAHMUNI (Rabat, Maroc), Jaber LYAHYAI, Siham CHAFAI
Imane CHERKAOUI JAOUAD, Ourayna BATTÀ, Nada AMLLAL, Nada BENYAHYA, Lamia AFIF, Amal CHIGUER, Fatima OUBOUKSS, Mohamed EL ALAOUI EL ABDELLOU, Abdelaziz SEFIANI, Ilham RATBI

#38398 - IP331 Mesurer la taille de l'expansion chez les patients atteints de dystrophie myotonique de type 1 a-t-il un intérêt pour leur prise en charge ? Résultats d'une enquête menée auprès des cliniciens. Cl
(Strasbourg)

#38415 - IP342 Nouvelle approche thérapeutique pour les maladies du motoneurone : identification d'une drogue capable de restaurer l'architecture des crêtes mitochondriales. Sylvie BANNWARTH (NICE), Baptiste Ri
Sandra LACAS-GERVAIS, Blandine MAOÏ HOUNOUM, Nhu Khanh DINH, Alessandra MAURI-CROUZET, Marc-Alexandre DELIA, Gaëlle AUGÉ, Françoise LESPINASSE, Audrey DI GIORGIO, Nathalie BONNEFOY, Laurent MONASSIER, Manuel SCHIFF, La
Déborah TRIBOUILLARD-TANVIER, Vincent PROCACCIO, Stéphane AZOULAY, Jean-Ehrland RICCI, Agnès DELAPHODDE, Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER

#38423 - IP345 Syndrome de Leigh : à propos d'un cas. Wafaa BOUZROUD, Amal TAZZITE, Youssra IBENBRAHIM, Bouchaib GAZZAZ, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
#38428 - IP349 Diagnostic moléculaire de l'amyotrophie spinale proximale : A propos d'une série de 569 patients. Nada BENYAHYA, Aziza SBITI, Imen RATBI, Jaber LYAHYAI, Maryem SAHLI (Rabat, Maroc), Hicham BOUCHAHTA, A
Fatima OUBOUKSS, Mohamed ELALAOUI EL ABDELLOU, Yasmina RAHMUNI, Ourayna BATTÀ, Nada AMLLAL, Abdelaziz SEFIANI

#38430 - IP351 Mutation du gène EDA, récessif lié à l'X, chez une fille avec Dysplasie Ectodermique Anhidrotique. Nada BENYAHYA, Siham CHAFAI ELALAOUI, Jaber LYAHYAI, Mouna OUHENACH, Ilham RATBI, Lamia AFIF (RABAT, M
Abdelaziz SEFIANI

#38431 - IP352 Mutations du gène NTRK1 chez deux patients marocains avec neuropathie héréditaire sensitive et autonome type IV. Amal CHIGUER (Rabat, Maroc), Siham CHAFAI ELALAOUI, Jaber LYAHYAI, Lamia AFIF, N
#38432 - IP353 Première application de la MLPA dans l'exploration moléculaire des dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker au Maroc. Maryem SAHLI, Maryem SAHLI (Rabat, Maroc), Nada BENYAHYA, Youssuf EL

Abdelaziz SEFIANI
#38440 - IP359 Myopathie myotubulaire liée à l'X à propos d'un cas. Mody DIOP (CAYENNE), Clémence BONNEFOY, Narcisse ELENGA
#37680 - IP36 Intérêt de l'extension de l'analyse du gène FGFR3 dans l'ostéochondrodysplasie aux séquences non codantes : à propos d'un cas. Zangbéwendé Guy OUEDRAOGO (Clermont-Ferrand), Caroline JANEL, Alexan
Sarah LANGLAIS, Bénédicte PONTIER, Marie BIARD, Mathis LÉPAGE, Christine FRANCANNET, Fanny LAFFARGUE, Isabelle CREVALEUX

#38443 - IP361 L'encéphalopathie développementale avec épilepsie de type 9 associée aux mutations du gène PCDH19 : une forme rare d'épilepsie liée à l'X limitée au sexe féminin. Salwa BEN YAHIA (La Marsa, Tunis
Sana KAROU, Houweyda JILANI, Ichraf KRAOUI, Ilhem TURKI, Lionel ARNAUD, Eric LEGUEREN, Abir JEBALI, Bouthaina BOURAOUI, Mamel LAAJIMI, Syrine HIZEM, Lamia BEN JEMAA

#38450 - IP366 Etude clinique de la dysplasie ectodermique hypo-anhidrotique en Tunisie. Chabek ISMAIL (Paris), Imen OUERTANI, Lilia KRAOUI, Fouzi MAZOUZ, Ahlem ACHOUR, Rym MEDDEB, Anissa ZAOUAK, Meriem JONES, Ho
Ridha MRAD

#38462 - IP368 Intérêt du séquençage de l'exome entier dans le diagnostic étioologique des maladies ophtalmologiques. Feriel AGREBI, Houweyda JILANI, Imen REJEB, Syrine HIZEM, Sana KAROU, M MERIDA, R KCHAOU, Mkadmi
Yasmina ELARBI, Lamia BEN JEMAA (Tunis, Tunisie)

#38467 - IP370 Les maladies mitochondriales en tunisie : de nouvelles mutations identifiées par séquençage de l'exome. Ismail GOUZLA (Tunis, Tunisie), Meriem HECHMI, Abir ZIoudi, Maha DALLALL, Nadia KHERIJ, Majida CH
Said GHALI, Lilia KRAOUI, Ilhem BEN YOUSSEF TURKI, Ichraf KRAOUI, Guy LENAERS, Rym KEF

#38481 - IP376 L'Observatoire national français de la DMFSH, un hub de projets collaboratifs. Benoît SANSON, Céline GUIEN, Hadrien DELATTE, Sitiraka RABARIMERARJAONA, Rafaëlle BERNARD (Marseille), Christophe BÉROUD, C
#38484 - IP378 DIAPH3 : description clinique et résultats de l'implantation cochléaire. Ghizlene LAHLOU, Isabelle MOSNIER (Paris), Sophie ACHARD, Laurence JONARD, Sandrine MARLIN
#38485 - IP379 Troubles oculomoteurs observés dans l'ataxie cérébelleuse SCA27B (ataxie GAA-FG14) : une série de 5 cas. Guillemette CLEMENT, Salomé PUISIEUX (Nancy), Catherine ASHTON, David PELLERIN, Matt DANZI, C

Virginie ROTH, Marion WANDZEL, Laëtitia LAMBERT, Henry HOULDEN, Stephan ZUCHNER, Bernard BRAIS, Solène FRISMAND, Mathilde RENAUD
#38487 - IP380 La sévérité des troubles neurologiques dans les syndromes multiples/arthrogryposis multiples congenita chez les patients porteurs de variants de ZC4H2 dépend de l'atteinte du système nerveux périphérique
Maryia RAIKOWA, Hoa THU NGUYEN, Charlotte DUBUCS, Delphine HERON, Sébastien LEBON, Florence DEMURGER, Magali GORCE, Mélanie FRADIN, David GENEVIEVE, Nicole REVENCU, Yves SZANJER, Frédéric NUIGUES, Julien FAURÉ, Thomas B
Judith MELKI, Yline CAPRI, John RENDU, Alain VERLOES, Sandra WHALEN, Klaus DIETERICH

#38496 - IP386 Inflammation musculaires monogéniques à expression cutané-omuqueuse dues à de nouveaux variants du gène NLRP1 dans 3 familles. Snaigune MISKINYTE, Snaigune MISKINYTE (Paris), Aude NASSIF, Emmanu
#38502 - IP387 Surdi-cécité chez un triathlète avec un syndrome PHARC : effet additif ou protecteur ? Margaux SÉREY-GAUT (Paris), Alban ZIEGLER, Crystal BONNET, Isabelle AUDO, Laurence JONARD, Sandrine MARLIN
#38503 - IP388 Un réarrangement chromosomique complexe en Xp11.3 à l'origine d'une maladie de Norris chez une jeune garçon : à propos d'un cas : Jean-Samuel LOGER (Cayenne), Laurence PERRIN, Jonathan LEVY

#38504 - IP389 AMMECR1, une cause rare de surdité syndromique liée à l'X : un cas intéressant et revue de la littérature. Margaux SÉREY-GAUT (Paris), Ralyah BALOGOUN, Elisa RUBINATO, Vincent JONARD, Laure BOURASSI
Sandrine MARLIN

#38508 - IP393 Validation fonctionnelle de variants de signification incertaine dans le gène LDHD. Noémie PEIGNE, Magali BARTH, Naïg GUEGUEN, Dominique BONNEAU, Flavien DELAPORTE, Vincent PROCACCIO, Valérie DESQUILL
#37697 - IP40 Envelopathies nucléaires associées à TOR1AIP1 : à propos d'un cas. Caroline JANEL (Clermont-Ferrand), Céline PEBRELL-RICHARD, Ganaëlle REMERAND, Zangbéwendé Guy OUEDRAOGO, Adrien COUTU, Sarah LANGLAIS
Christine FRANCANNET

#38520 - IP402 Quand le génome trie les signes cliniques : deux cas de surdité syndromique liée à BCAP31. Margaux SÉREY-GAUT (Paris), Pierre BLANC, Laurence JONARD, Ralyah BALOGOUN, Claire MAYER, Muriel GIRARD, Mari
Sandrine MARLIN

#38527 - IP406 Premier cas d'arthrogrypose sévère prénatale de type syndrome des pterygia multiples expliquée par une délétion homozygote de COL25A1 détectée en SNP-array et séquençage de génome. Tiphani
Martha SPODENKIEWICZ, Klaus DIETERICH, Marie-Line JACQUEMONT, Marine LEBRUN, Consortium AUERGAN, Tristan CELSE (Réunion, Réunion)

#38536 - IP410 Hétérogénéité clinique, y compris la variabilité du pronostic des patients présentant des variants pathogènes de BMPER (ou du spectre de BMPER). Bashair MAGADMI (Paris), Yline CAPRI, Valérie CORMIER-
Sophie MONNOT, Céline DUPONT

#38554 - IP415 Searching the genetic bases of neuropathies in several dog breeds as models for human HSN: identification of a RETREG1 variant in purebred German spitz. Catherine ANDRE (Rennes), Anna LETKO, Ma
Pascale QUIGNON, Jocelyn PLASSAIS

#38556 - IP417 Insuffisance respiratoire au premier plan chez plusieurs individus d'une grande famille avec variation de MAPT. Maud FAVER (BESANCON), Matthieu BÉREAU, Anne COSSON, Frédéric CLAUDE, Anne-Laure FAUR
Juliette PIARD

#38559 - IP419 Oligodontie et oligogénisme : questionner les variants de signification inconnue. Alexis DELAMARRE, Céline GAUCHER (PARIS), Aurélie TOUSSAINT, Muriel MOLLA DE LA DURE, Laurence PACOT, Samia SFIR KRIBEL,
Catherine CHAUSSEAIN, Thierry BIEVENNU

#37701 - IP42 Spinal involvement in a pediatric and adult cohort of patients with Arthrogryposis multiplex Congenita: the SPARTACUS epidemiological (single center study). Alicia MOM, Véronique BOURG, Shenhao DAI, Do
Klaus DIETERICH (GRENOBLE)

#38571 - IP425 Syndrome de Leigh lié au gène SURF1 identifié par exome clinique : à propos d'un patient marocain. Mouna OUHENACH, Yasmina RAHMUNI (Rabat, Maroc), Ilham RATBI, Jaber LYAHYAI, Abdelaziz SEFIANI
#38575 - IP427 Acidurie glutarique type 1 identifié par exome clinique : à propos d'un patient marocain. Mouna OUHENACH, Yasmina RAHMUNI (Rabat, Maroc), Jaber LYAHYAI, Abdelaziz SEFIANI

#37704 - IP43 Récurrence de mutation de novo du gène IKBKG au sein d'une même famille. Julie STEFFANN (Paris), Judith DE OLIVEIRA SANTOS, Anne-Laure ZELBIN, Lamyah SAHAI, Mami HADJ-RABIA, Fabienne CHARBIT-HENRION, Florence PETIT
#38606 - IP440 Les mutations gain de fonction de KDP1 sont une cause de maladie de Verneuil associée à une dysplasie ectodermique via une stabilisation de IKKα. Alban ZIEGLER (Angers), Frédéric EBSTEIN, Hanan SI

Clément PROUTEAU, Elke KRUEGER, Dominique BONNEAU, Fowzan S. ALKURAYYA, Ludovic MARTIN
#38607 - IP441 Maladie des noyaux gris centraux sensible à la biotine et à la thiamine : un diagnostic différentiel traitable du syndrome de Leigh. Maha CHAABENE, Manel GUIRAT, Mamel HAJRI, Souhail GUIDARA, Fatma MAZOUZ (Paris)
Wafa BOUCHAALA, Chahinez TRIKI, Hassen KAMOUN, Ikhlās BEN AYED

#38611 - IP444 Encéphalopathie développementale et épileptique néonatale due à un variant homozygote perte de fonction du gène DENND5A. Maha CHAABENE, Manel GUIRAT, Imène BOUJELBENE, Fatma MAZOUZ (Paris)
Ilhem TURKI, Sonia NEJJI, Moncef FEKI, Hassen KAMOUN, Ikhlās BEN AYED

#38616 - IP446 Recherche des causes génétiques des épilepsies canines comme modèle des épilepsies humaines. Pascale QUIGNON, Escriou CATHERINE, Stéphanie MOTTIER, Anna LETKO, Catherine ANDRE (Rennes)
#38617 - IP447 Glycogénose type III : Particularités génétiques dans le sud tunisien. Maha CHAABENE, Manel GUIRAT, Mamel HAJRI, Souhail GUIDARA, Fatma MAZOUZ (Paris), Hassen KAMOUN, Lamia GARGOURI, Ikhlās BEN AYED

#38618 - IP448 Etude du polymorphisme C677T du gène MTHFR chez une population épileptique Marocaine. Amal TAZZITE (Casablanca, Maroc), Wafaa BOUZROUD, Fatima MAAROUF, Youssra IBENBRAHIM, Hind
#38620 - IP449 Complexité d'interprétation des résultats de séquençage de l'ADN mitochondrial : discussion de l'association d'une myopathie à un variant du gène MT-TL1. Sana SKOURI (Tunis), Amel BEN CHEHIDA, Hind

Rafik BOUSSAADA, Sameh HAJ TAIEB, Moncef FEKI, Medha TRABELSI, Ridha MRAD, Neji TEBIB, Mohamed Slim ABDELMOULA
#38631 - IP454 Diagnostic par séquençage d'exome d'un cas d'hyperthermie infantile par déficit en adénosine kinase chez une patiente marocaine. Wafaa JDIOUI (Rabat, Maroc), Maria ZERKAOUI, Hajar BERRANI, Asmae MDA
Luana THIMOUÏ ZGUA, Song YONGJUN, Kim JIHYE, Ryu SEUNGWOO, Ilham RATBI

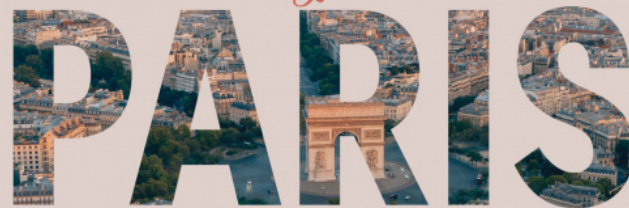
#38639 - IP457 Complications ophtalmologiques dans le syndrome H. Chevauchement phénotypique avec la maladie d'Erdheim-Chester et la maladie de Rosai-Dorfman. Gilles MORIN, Clément FRANÇOIS (Amiens), Floren
Luana GIOVANNANGELI, Emma LACHAÏER, Sanchi SAMY MODERAR-REMOND, Karine BRAUN, Guillaume JEDRASZAK, Chau TRAN

#38642 - IP459 Fractures and bone mineral density in adults with arthrogryposis multiplex congenita: a retrospective cohort analysis. Xavier ROMAND, Romain GASTALDI, Dominic PERENNOU, Athan BAILLET, Klaus DIETERICH
#37710 - IP46 Pathologies du spectre Zieglerer en prénatal : d'un cas à une revue du phénotype. Loïc COULOGNER (Brest), Marc PLANES, Anne-Hélène SALIOU, Pascale MARCORIELLES

#38645 - IP461 Etude clinique et génétique de deux formes de dystrophie musculaire congénitale dans le sud tunisien. Imène BOUJELBENE, Maha CHAABENE, Fatma ABDELHEDI, Fatma MAZOUZ (Paris), Souhail GUIDARA, Nadi
Wafa BOUCHAALA, Lamia SFAHI, Nedha HIMDA, Medha TRABELSI, Hassen KAMOUN, Ikhlās BEN AYED

#38650 - IP465 Forte prévalence en Afrique du Nord de la mutation c.875-1G>A du gène APTX dans les ataxies avec apraxie oculomotrice type 1 (AOA1). Lamiae AFIL (RABAT, Maroc), Ilham RATBI, Amal CHIGUER, Jaber LYAI
#38653 - IP468 Séquencage par séquençage de l'exome d'un cas d'hyperthermie infantile par déficit en adénosine kinase chez une patiente marocaine. Wafaa JDIOUI (Rabat, Maroc), Maria ZERKAOUI, Hajar BERRANI, Asmae MDA

Fluctuat nec mergitur



12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-génétique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Vendredi 12 janvier"



- #38660 - IP47 Étude moléculaire du premier gène candidat MECP2 responsable du syndrome de Rett et investigation bio-informatique des changements nucléotidiques identifiés. Rania GHORBEL (Sfax, Tunisie), Raou Leila AMMAR-KESKES, Faiza FAKHFAKH
- #38668 - IP477 Description de 2 nouveaux cas en faveur de l'implication de variants bialléliques du gène CRIP1 dans une forme syndromique reconnaissable de poikilodermie. Bénédicte DEMEER (Amiens)
- #38695 - IP484 Prise en charge des taches café-au-lait de l'enfant prépubère : étude de pratiques médicales. Julie BOULANGER (NANCY), Laurie MONITOR, Anne-Claire BURSZEJN
- #37727 - IP49 Recurrent Benign Paroxysmal Positional Vertigo in DFNB16 Patients with Biallelic STRC Gene Deletions. Sophie ACHAD (Paris), Sandrine MARLIN
- #37728 - IP50 Intérêt de l'ADN libre circulant comme biomarqueur dans les troubles du comportement alimentaire, une étude préliminaire. Camille VERBÉ (Paris), Juliette NECTOUX, Philibert DURIEZ, Philip GORWOOD, Nicola
- #37742 - IP54 Études fonctionnelles de deux microARNs surexprimés dans la Progeria de Hutchinson-Gilford et les syndromes apparentés. Léa TOURY (Marseille), Diane FRANKEL, Coraline ARAULT, Catherine BARTOLI, Anaïs Elise KASPI, Patrice ROLL
- #37765 - IP65 Mise en place d'une étude fonctionnelle in vivo innovante pour le diagnostic moléculaire des surdités neurosensorielles : étude d'un VSI HOMER2. Christel VACHÉ (MONTPELLIER), Nicolas CUBEDO, Luke Ma David BAUX, Valérie FAUGÈRE, Corinne BAUDOUIN, Melody MOCLYN, Renaud TOURAINE, Geneviève LINA-GRANADE, Mireille COSSÉE, Anne BERGOUNGOUX, Vasiliki KALATZIS, Mireille ROSSSEL, Anne-Françoise ROUX
- #37766 - IP66 Diagnostic moléculaire par analyses fonctionnelles post-génomiques au CHU de Montpellier. Lise LARRIEU, Clément HERSENT, Morgane POINTAUX, Christel VACHÉ, Mehdi BENKIRANE, Cecelia MARELLI, François RIVIER, C (Montpellier)
- #37791 - IP74 Identification de la première variation faux-sens homozygote du gène ASCC1 responsable d'un diagnostic anténatal d'amyotrophie spinale avec fractures osseuses congénitales de type 2. Antoine CI Marie-Pierre MOIZARD, Nathalie RONCE, David LAURENCEAU, Paul GUEGUEN, Annie LAQUERRIÈRE, Sophie BLESSON, Médéric JEANNE, Marie-Laure VUILLAUME (Tours)
- #37800 - IP78 Développement du RNA-Seq ciblé pour le diagnostic de la Sclérose Latérale Amyotrophique. Lucie JUNILHON (Nîmes), Sandrine FELINES, Virgil PERILLEUX, Jean-Charles DELMAS, Thérèse COMMES, Anthony BOUREAU Claire GUISSART
- #37840 - IP8 Les mutations bialléliques des gènes TMIE et PDE6B imitent le syndrome d'Usher. Samia ABDI, Mohamed MAKRELOUF (Alger, Algérie), Salem BENNOUAR, Akila ZENATI, Crystel BONNET, Christine PETIT
- #37825 - IP83 Présentation pédiatrique de l'ataxie cérébelleuse dominante de type 2 (SCA2) : phénotype, corrélation génotype/phénotype, hérédité. Nicolas RIVE LE GUARD (Paris), Maïssa BAH, Giulia COARELLI, Anne-Le Yline CAPRI, Mathilde RENAUD, Bernard BRAIS, Cécile GREENKOP, Florence JOBIC, Kumaran DEIVA, Fargot GUILLAUME, Alexandra AFENJAR, Victor GRAVFRAND, Annie LANNUZEL, Mathieu ANHEIM, Tobias GEIS, Ute HEHR, Jennifer MADAN COHEN, I Brigitte CHABROL, J.a. (Ankne) KIEVIT, Diana RODRIGUEZ, Claude CANCES, David DEVOS, Nadia BAH-BUISSON, Chloé ANGELINI, Cyril GOIZET, Claire EWENSCKI, Alexandra DURR, Cyril MIGNOT
- #37837 - IP90 Déficience intellectuelle et obésité chez un enfant atteint d'épilepsie myoclonico-astatique : une présentation rare. Yasmina ELARBI, Dhekra ISMAIL (Paris), Houweyda JILANI, Wssal TERGUI, Sana KAROU, Imen I Manel LAJIMI, Bouthaina BOURAOUI, Syrine HIZEM, Lamia BEN JEMAA
- #37839 - IP91 Le séquençage de l'exome identifie une nouvelle variation synchrone du gène COL5A1 causant le syndrome d'Ehlers-Danlos de type I. Yasmina ELARBI, Walid BEN YEDDER (Villejui), Syrine HIZEM, Salwa BEN Karen WETTINCK, Franiska MALFAIT, Hager BARAKIZOU, Bouthaina BOURAOUI, Manel LAJIMI, Houweyda JILANI, Lamia BEN JEMAA

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES A

01 - Pathologies du neurodéveloppement - 10- Syndromes malformatifs - 15- Génétique chromosomique constitutionnelle - 20- Diagnostic prénatal, diagnostic pré-implantatoire non invasif - 22 - Troubles de la reproduction

01 - Pathologies du neurodéveloppement - 10- Syndromes malformatifs - 15- Génétique chromosomique constitutionnelle - 20- Diagnostic prénatal, diagnostic pré-implantatoire, dépistage prénatal non invasif - 22

- #37561 - IP10 Description de deux individus présentant une même variation faux-sens de novo dans le gène ASCL1 : p.(Glu127Lys). Marlène MALBOS (Dijon), Emma WAKELING, Odile BOESPFLUG-TANGUY, Louise BUSBY, Tasi Benjamin DUDOIGNON, Plamen BOKOV, Ha TRANG, Margot GRISVAL, Adélaïde REGA, Marie-Gabrielle MOUROT DE ROUGEMONT, Véronique DARMENCY, Candace BEN SIGNOR, Anne HOUZEL, Frédéric HUET, Anne-Sophie DENOMME-PICHON, Julia Frédéric TRAN-MAU-THEM, Ange-Line BRUEL, Antonio VITOELLO, Hana SAFRAOU, Sophie NAMBOT, Aurore GARDE, Christophe PHILIPPE, Yannis DUFFOUOD, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET
- #37880 - IP104 Les e-Rendez-vous (e-Rdv) des Associations de la filière : Une action d'information pour les patients et leurs proches. Juliette LACRONIQUE, Gwendoline GIOT (Angers), Sandrine DAUGY, Isabelle MAQUETTI-WA Laurence FAIVRE, Pierre FENAUZ
- #37884 - IP108 La Formation « Patient Partenaire Formateur » : pour une meilleure prise en charge des patients et leurs aidants. Juliette LACRONIQUE, Gwendoline GIOT, Caroline GRIMAUD PESCHER, Dominique JEANNELLE BA Hannah PATCHING, Stéphanie VACHEROT, Delphine VISSAC, Laurence FAIVRE (DIJON)
- #37571 - IP11 Les marqueurs chromosomiques surnuméraires : A propos 12 cas. Fatma MAZOUN (Paris), Yosra LAJMI, Ikhlas BEN AYED, Imene BOUIJEBENE, Nourhène GHARBI, Malek BOUASSIDA, Aziza LEBBAR, Jean-Michel DUPONT Fatma ABDELHEDI
- #37955 - IP135 Caractérisation du phénotype neurocomportemental de deux syndromes avec déficience intellectuelle : le syndrome DYRK1A et le syndrome de Wiedemann-Steiner. Benjamin DURAND (Strasbourg), Elis Sarah BAER, Jean-Louis MANDEL, Amélie PITON, Romain COUTELLE
- #37958 - IP136 Evolution des situations d'errance et d'impasse diagnostique au regard de l'intégration des nouvelles technologies dans le soin entre 2012 et 2022 : une étude de la filière AndDi-Rares dans le cadre Julien MARAVALL (Dijon), Céline DAMPFHOFFER, Christine BINOQUET, Marie-Laure HUMBERT ASENSIO, Niki SABOUR, Anne-Sophie BRIFAUT, Antoine JOURNE, Didier LACOMBE, Ndeye Fatou NGOM, David GENEVIEVE, Gwenaél LE GUYADER, Olivier Pa Marta SPODENKIEWICZ, Julie SERVEL, Laëtitia LAMBERT, Céline POIRSIER, Elise SCHAEFER, Juliette PIARD, Thi Thu CREUSVAUX, Jeanne AMIEL, Rodolphe DARD, Sandra WHALEN, Judith MELKI, Dominique GERMAIN, Andrée DELAHAYE-DURIEZ, Marily Sofiane KORCHI, Annick TOUTAIN, Bertrand ISIDOR, Dominique BONNEAU, Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Radka STOEVA, Florence DEMURGER, Sylvie ODET, Mathilde LAUBERT, Odile BOUTE, Pierre LECOMTE, Laurence BELLENGIER, Florence Aline VINCENT-DEVULDER, Pauline MONIN, Khouloud DOUZI, Sabine SIGAUD, Isabelle MAREY, Christine FRANCANNET, Renaud TOURAINE, Maude GRELET, Christel THAUVIN-ROBINET, Aurore PELLISSIER, Laurent DEMOUGEOT, Estelle COLIN, Laur Guillaume JEDRASZAK, Loïc GARÇON, Gilles MORIN
- #37963 - IP139 Une variation perte de fonction homozygote probablement pathogène de la lamine B2 est responsable d'anomalies majeures du développement cortical. Camille DESGROUX (MARSEILLE), Jérémie MORTI François VIALARD, Clémence DUVILLIER, Thibaud QUILLET, Rodolphe DARD, Catherine BADENS
- #37966 - IP140 Prendre en charge les troubles du comportement d'origine génétique : le réseau national GénPsy. Marie-Noëlle BABINET, Pauline BOIROUX, Redhouane ABDI, Laura TESTONI, Isabelle AMADO, Anne Cécile PETIT, Nemat JAFARI, Pierre Michel LLORCA, Tom MOTILLON, Sylvie ODET, Irène NKAM, Clélia QUILLES, Anne SAUVAGET, Sandrine DAUGY, Françoise NEUHAUS, Laurence FAIVRE, Caroline DEMILLY (LYON)
- #37973 - IP144 La description clinique d'une famille porteuse d'un variant hétérozygote dans le gène KCND3 met en lumière l'expressivité variable des troubles neurologiques liés à ce gène. Véronique DUBOC (Nice), Morgane PLUTINOU, Kouda KARIMOU-BENALI, Khaoula ZAAFRANE KHACHNAOUI, Véronique PAQUIS-FLUCKINGER
- #37979 - IP145 Syndrome d'Au-Kline chez deux adultes, plus de 20 ans d'errance diagnostique résolus à l'aide du Génome. Henri MARGOT (BORDEAUX), Audrey MONNIER, Chloé ANGELINI, Aurélien TRIMOUILLE, Didier LACOMBE Caroline ROORYCK-THAMBO
- #37980 - IP146 Apport de la technique MLPA dans la stratégie de diagnostic génétique des syndromes microdélétionnels : première expérience tunisienne. Melek TRIGUINI (Montpellier), Sarra DIMASSI, Sonia NOURI, Yesmin Nabha MAHDHAOU, Ali SAAD, Dorra HMDA
- #38041 - IP168 Évaluation diagnostique d'un enhancer de SHH est responsable de polydactylie pré-axiale autosomique dominante. Fiona LEDUC (Lille), Anne-Sophie JOURDAIN, Emilie AIT YAHYA, Luc THOMES, Fabienne ESCAND Perrine BRUNELLE, Florence PETIT
- #38065 - IP178 Étude de la longueur des télomères au cours du développement embryonnaire et fœtal normal et pathologique. Thérèse SUDY, Nicolas MURER, Delphine VOISIN, Océane COUDRIEU (Clermont-Ferrand), Camille Carole GOUMY
- #38074 - IP183 Parcours de soins dans les troubles du neurodéveloppement de l'enfant : vers une meilleure sensibilisation des pédiatres face au syndrome KBG. Marie ADAMO CRUX, Claire BAR, Adriane AUGER-GILLI, Gw Juliette AUBIN GUYOT, Marine LEGENDRE, Henri MARGOT, Julien VAN GIL, Didier LACOMBE, Aurélien BINET, Xavier LE GUILLOU HORIN (Poitiers)
- #38076 - IP184 Descriptions phénotypiques d'individus porteurs de variations pathogènes du gène PPP1R12A. Océane COUDRIEU, Alice GOLDENBERG, Christine FRANCANNET, Fanny LAFFARGUE, Laïla EL KHATTABI, Céline PEBRE Catherine SARRET, Aurélien JUVEN (Clermont-Ferrand)
- #38078 - IP185 Syndrome pseudo-VOLTER lié à WBPL1 dans 2 générations avec infarctus cérébelleux : occurrence fortuite d'une expansion phénotypique. Xenia LATYPOVA (Paris), Agnes GUET, Rania BEN MEFTEH, Magalie Yline CAPRI, Jonathan LEVY, Corinne COLLET, Alain VERLOUES
- #38086 - IP187 Duplication 1q25 d'une taille de 2,3 Mb chez un fœtus de sexe masculin en prénatal : un CNV bénin sans conséquence phénotypique. Tânia Cristina GONCALVES (Paris), Marie-Paule BEAUJARD, Delphine HIV Karl LHOUSTIER, Sophie ARNETON, Julien STRINEMANN, Valérie MALAN
- #38097 - IP189 Identification de nouveaux inhibiteurs pharmacologiques de CBS, une enzyme dont la surexpression participe à la DI dans la trisomie 21. Pierre CONAN, Mathilde GOURDEL, Noéline CAROFF, Olivier MIGNEN Gaëlle FROUCROT (BREEST)
- #38099 - IP190 Développement de tests fonctionnels pour caractériser les conséquences fonctionnelles de nouveaux variants du gène ARX. Rasha FARAJ, Audrey FARRUGIA, Aline DUBOS, Audrey SCHALK, Aurore CURIE, Cécil (BREEST)
- #38106 - IP195 Une nouvelle mutation du gène ATAD3A dans le Syndrome de Harel-Yoon. Ghizlane JABRANE (Casablanca, Maroc), Nadia SERBATI, Hind DEHBI
- #38116 - IP202 Exome en diagnostic prénatal : expérience du CPPDN de Robert Debré. Chloé DUPONT (PARIS), Jonathan ROSENBLATT, Myriam RACHID, Sixtine PARENT, Brian SPERELAKIS BEEHDAM, Olivier SIBONY, Cécile LE LONG, Sabatini JEYARAJAH, Aurélie ESPINETA, Edwina THIMODENT, Laurence PERRIN, Yline CAPRI, Ilyas CHALLET, Emilie SERRANO, Marjorie DELPEINE, Claire LORASCHI, Séverine DRUNAT, Cedric VIGNAL, Jonathan LEVY, Anne-Claude TABBET
- #38119 - IP203 Diagnostic Prénatal Non Invasif (DPNNI) d'exclusion des maladies monogéniques pour les variants survenus de novo : un TOP mais aussi quelques FLOPS. Marina LAMAIRIA (montpellier), Morgane POINTAL Marie Claire VINCENT
- #38130 - IP205 Identification d'un nouveau variant d'épissage du gène ROGDI responsable du syndrome de Kohlschütter-Tönz : à propos d'un cas. Miriam ESSID (La Marsa, Tunisie), Sana KAROU, Imen REJEB, Syrine HIZEM Thouraya BEN YOUNES, Ichraf KRAOUA, Lamia BEN JEMAA
- #38131 - IP206 Étude clinique et génétique du syndrome de Koolen de Vries chez une patiente Tunisienne. Emma CHÉRIFF, Miriam ESSID (La Marsa, Tunisie), Imen REJEB, Houweyda JILANI, Syrine HIZEM, Sana KAROU, Manel AJIM Amel Z ERZERI, Yasmina ELARBI, Lamia BEN JEMAA
- #37624 - IP21 Phénotypage des patientes porteuses d'un syndrome de Rokitskii-Mayer-Kauster-Hausner. Anna PELET (PARIS), Magali VIAUD, Alaa CHEIKHELARD, Lucile BOUTAUD DE LA COMBE, Hamza HADJ HADDALLAH, Serge RC Stanislas LYONNET, Michel POLAK
- #38145 - IP211 Déletion du gène MBD5 et Troubles du Neurodéveloppement : étude de cas d'un mosaïque germinale. Sandra PAJON, Estelle LUCAS, Lekbir BAALA, Elsa BASTOS, Alicia BOULET, Laurence CLUZEAU, Lorrie LE PAGE, Marie ODET, Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Charles COUTTON, Wilfrid CARRE, Léniaick DETIVAUD, Laure METAYER-AMELOT, Sophie KRIEGER, Nicolas GOARDON, Brianna KLINE, Pierre MARJON, Pierre BLANC, Rachel GARNIER (Orléans), Isabelle LEDUC, Fabien LESNE, Mélanie MARCOS, Eliz PEKER, Gilles POTIER, Julien SALGUEIRO, Isabelle VÉZATI, Aurore VIDAL, Thomas GUERY-HEMSEN, Olivier PERCHE, Sylvain BRUALT
- #38160 - IP218 Le syndrome de Yunis-Varon, un syndrome malformatif très rare associé au gène FIG4 : apport de séquençage d'exome dans la description de 2 fœtus. Sylvain BRUALT, Mar Manon DEGOUTIN, Claudio PLAISANT, Laëtitia GASTON, Frédéric COATLEVEN, Benoit ARVEILLER, Frédéric BILAN, Claire BÉNÉTEAU (BORDEAUX CEDEX)
- #38165 - IP219 Le diagnostic pré-implantatoire réalisé sur des embryons au stade blastocyste facilite la prise en charge de certains couples. Victoria AYRAULT, Garance VERRIERE (Montpellier), Stéphanie PLAZA, Sandie MEI Michel KOENIG, Marjolaine VILLEMS, Claire CHAUVEAU, Emmanuelle HAQUET, Tal ANAHORY, Sophie BROUILLET, Alya ISHMUKHAMEDOVA, Anne GIRARDET
- #37631 - IP22 Syndromic developmental delay associated with a heterozygous RARA variant: a new Noonan-like syndrome? Lucile RIERA-NAVARRO (NICE), Khaoula ZAAFRANE KHACHNAOUI, Anne BERGOUNGOUX, Jean BREAUD, I Véronique PAQUIS FLUCKLINGER
- #38178 - IP222 An unusual presentation of de novo RAC3 variation in prenatal diagnosis. Colombine MEUNIER (Gosselies, Belgique), Marie CASSART, Karole KOSTYLA, Valérie BENOIT, Nicolas SIMONIS, Florence ARTS, Olivier MONT
- #38185 - IP224 Une tumeur germinale fait découvrir une chimère 47,XXX/69,XXY chez une jeune fille en aménorrhée primaire. Nathalie AUGER (Villejuif), Marion GAUTHIER WILLARS, Alexander VALENT, Etienne ROULEAU
- #38193 - IP229 État des lieux en France des différentes stratégies de dépistage des anomalies du gène CFTR chez les candidats au don de gamètes dans les centres CECOS. Julie BACUS (Bordeaux), Lucie CHANSEL-DE Aline PAPAANTHOS-ROCHE
- #38195 - IP230 Les voies de l'ovogénèse : quels groupes de gènes candidats dans l'insuffisance ovarienne prématurée ? Anna LOKCHINE (Rennes), Sophie CHRISTIN-MAITRE, Linda AKLOU, Laurence CLUZEAU, Lorrie LE PAGE, Marc PLAINES, Christèle DUBOURG, Mathilde DOMIN-BERNHARD, Bénédicte NOUYOU, Solène DUROS, Wilfrid CARRE, Léniaick DETIVAUD, Laure METAYER-AMELOT, Sophie KRIEGER, Nicolas GOARDON, Brianna KLINE, Pierre MARJON, Pierre BLANC, Sylvie ODET, Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU, Caroline SCHLUTH-BOLARD, Charles COUTTON, François VIALARD, Elena TUCKER, Sylvie JAILLARD
- #37641 - IP24 Étude de la ségrégation méiotique par FISH chez un homme infertile présentant une forme partielle du syndrome des spermatozoïdes macrocéphales. Frédéric MOREL, Cynthia FRAPSAUCE, Guillaume MART Corinne TOUS, Séverine TOMMET, Audrey BASINCO, Mélanie CATHERINE, Laura DIOLOS, Nathalie DOUET-GUILBERT (Brest), Aurore PERRIN
- #38219 - IP246 Utilisation de cellules souches pluripluripotentes induites combiné à une approche transcriptomique pour améliorer le diagnostic moléculaire des troubles du neurodéveloppement appelé l'Homme. Veranik (BREEST), Farah DIAB, Yann VERRES, Helene GUYOD, Wilfrid CARRE, Ophélie BOUTFOL, Agnès MAYOL, Aline LAVILLAUREIX, Emmanuelle JULLION, Jules GARREAU, Christèle DUBOURG, Sylvie ODET, Marie DE TAYRAC, Valérie DUPE
- #38220 - IP247 Étude retrospective des analyses cytogénétiques réalisées en Algérie entre 2016 et 2022 devant un retard de croissance intra-utérin en prénatal. Aurélie GOURONC, Dragomira SAVOVA, Amandine ZAMPA, Odile NULLANIS, Sylvie RAO, Valérie REICHERT, Alexandra SAUVIGNON, Bénédicte GÉRARD, Nadège CALMELS, Audrey SCHALK, Nicolas SANANES, Anne-Sophie WEINGERTNER, Martine WAGNER, Nadège WILHELM, JEAN ERICANDIER, Emmanuelle GIN Caroline SCHLUTH-BOLARD, Sophie SCHNECKER (STRASBOURG)
- #38231 - IP254 Variation du gène EPHB4 dans une famille associant un phénotype de malformation lymphatique et des malformations artérioveineuses. Sarah GROTTO (Paris), Jean-Madeleine DE SAINTÉ AGATHE, Boris EC Cécile PRUDHOMME, Emilie WARGNY, Julia GUILBERT, Paul MAURICE, Delphine HERON, Florence COULET
- #38249 - IP261 Un nouveau variant du gène THOC6 chez les deux premiers cas Tunisiens de syndrome de Beaulieu-Boycott-Innes. Miriam ESSID (La Marsa, Tunisie), Syrine HIZEM, Sana KAROU, Imen REJEB, Houweyda JILANI Saïda BEN BECHER, Karim BUTTING, Yasmina ELARBI, Lamia BEN JEMAA
- #38264 - IP263 À propos de deux cas de syndrome de Waardenburg : discordance entre le mode de transmission anticipé et les résultats moléculaires. William BERTANI TORRES (Paris), Margaux SEREY-GAUT, Laurence JON Judite DE OLIVEIRA, Fatma CELIK, Luis CHAN, Christine BOLE, Mélanie PARISOT, Serge ROMANA, Patrick NISTSCHKE, Marie-Laure MAURIN, Jean-Michel LAPPIERRE, Natalie LOUNDOUN, Kahina BELHOUSS, Nadège BONDURAND, Sandrine MARLIN, Véron #38267 - IP265 Corrélations clinico-radiologiques dans les mutations du gène SHANK3. Khawla ALJABALI (PARIS), Ana SAITOVITCH, Arnold MUNNICH, Jennifer BOISGONTIER, Aurélie FABRE, Ludovic FILLON, Karine POIRIER, Nathalie B
- #38273 - IP269 Les pièces du gène TUBB2A : et si ce n'était pas si malformatif ? et si mon variant était un faux positif ? Louis JANUEL (Lyon), Nicolas CHATRON, Massimiliano ROSSI, Pauline MONIN, Audrey LABALME, Sara CABT

Fluctuat nec mergitur

PARIS 12^{èmes}

09-12

JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-génétique.org

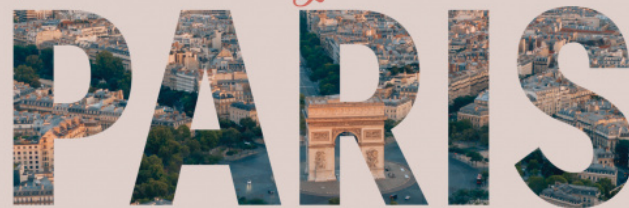
PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Vendredi 12 janvier"

- Florence RICCARDI, Marine LEBRUN, Henri MARGOT, Thomas D CUSHION, David A KEAYS, Gaetan LESCA
#38277 - IP271 **Double-hits par séquençage Whole Exome : à propos d'un cas.** Fanny Laffargue (CLERMONT) (CLERMONT), Caroline JANEL, Sarah LANGLAIS, Binnaz YALCIN, Hana SAFRAOU, Christel THAUVIN-ROBINET, Bekim SADIKOVIC, Isabelle CREVEAUX
#38282 - IP274 **Caractérisation immuno-histochimique dans les arrêts de la maturation de la spermatogénèse chez l'humain : définition d'un panel d'anticorps et corrélation génotype-phénotype.** Aissatu BALDE-CAM (Montigny le Bretonneux), Laura MARY, Joanne FORTEMPS, Céline CIERNIEWSKI, Angèle BOURSIER, Linda AKLOUL, Lucas FRETON, Nelly SWERKOWSKY-BLANCHARD, Céline PIMENTEL, Gabriel LIVERA, Nathalie RIOUX-LECLERCO, Sophie FERLICOT, Sylvie JAILLARD, François VIALARD
#38284 - IP275 **GRM7 : sept patients supplémentaires issus de quatre familles indépendantes et revue de la littérature.** Louis JANUEL (Lyon), Nicolas CHATRON, Audrey LABALME, Damien SANLAVILLE, Sara CABET, Clotilde RIVIER
#38285 - IP276 **Réinterprétation d'exome prénatal après examen postopathologique : intérêt du travail multidisciplinaire.** Valérie BENOIT, Sandrine MARY, Lucie EVEPEOEL, David TEMPESTA, Caroline DELFORGE, Aude TESSIER
#38291 - IP279 **Arthrogyposie syndromique chez un fœtus avec un variant de novo dans HECW2.** Constance WELLS (Montpellier), Caroline DEILLER, Philippe KHAIU VAN KIEN, Detlef TROST, Aicha BOUGHALEM, Audrey LAMOUREUX
#38296 - IP282 **Diagnostic Postnatal Nécessaire Involontaire, DPNI.** Anna SUCHET DECHAUD (Saint Etienne), Agathe PAUBEL, Ines HARZALLAH, Fabienne PRIEUR, Renaud TOURAINE
#38309 - IP290 **Identification et caractérisation d'un variant d'épissage dans GAST responsable d'une désorganisation structurale de l'axonomie dans les flagelles spermatozoïdes et conduisant à une infertilité masculine.** Zine-Eddine KHERAF (Grenoble), Anne-Laure BARBOTIN, Guillaume MARTINEZ, Charles COUSON, Nathalie RIVES, Aurélie RIVES-PEIRAILE, Pierre RAY
#38328 - IP284 **Stratification du risque de dysfonctionnement ovarien par létalité du score de complexité allélique du gène FMRL.** Juliette QUILICHINI (Paris), Sandrine PEROL, Laurence CUISSET, Sarah GROTTI, Corinne FLOU
#38329 - IP285 **Stratification du risque de dysfonctionnement ovarien par létalité du score de complexité allélique du gène FMRL.** Juliette QUILICHINI (Paris), Sandrine PEROL, Laurence CUISSET, Sarah GROTTI, Corinne FLOU
#38330 - IP296 **Impacts et intérêts du Séquençage à haut débit chez les patients déficients intellectuels adultes.** Solveig HEIDE (Paris), Jean Madeleine DE SAINTE AGATHE, Daphné LERALLE, Caroline NAVA, Cyril MIGNOT, Anna Julien BURATTI, Valérie OLIN, Elodie LEJEUNE, Corinne MACH, Aurélie LAFITTE, Claude ESTRADÉ, Alice PAGE, Delphine HERON, Boris KEREN, Perrine CHARLES
#38332 - IP298 **Déficience intellectuelle syndromique associée à deux variant de signification incertaine au niveau des gènes ATRX et MED13L.** Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
#38333 - IP299 **Identification d'un nouveau variant au niveau du gène CHKA chez un patient polymalformé.** Sarah BERRADA, Amal TAZZITE, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
#38342 - IP300 **Diagnostic clinique et moléculaire du syndrome de Noonan : à propos d'une série de 60 patients.** Fatima OUBOUKSS, Adadi NAJAE, Saadia AMASDI, Fatima Zahra LAARABI, Ourayna BATA, Yasmina RAHMUNI (Re Abdelaziz SEFIANI, Iham RATBI)
#38343 - IP301 **Un nouveau variant du gène ASXL3 associé au syndrome de Bainbridge-Ropers.** Wssal TERGUI, Syrine HIZEM, Imen CHELLY, Yasmina ELARIBI, Houweyda JILANI, Sana KAROUJ, Rahma KCHAOU, Meriam MKADMINI, N Juliette COURSIMAULT, Imen REJEB, Lamia BEN JEMAA (Tunis, Tunisie)
#38350 - IP303 **Mutation du gène HENMT1 : quand un phénotype peut en cacher un autre.** Zeina WEHBE (SAINT-MARTIN-D'HÈRES), Anne-Laure BARBOTIN, Angèle BOURSIER, Marie BIDART, Véronique SATRE, Christophe ARNOULT, P Zine Eddine KHERAF, Guillaume MARTINEZ, Charles COUSON
#38351 - IP304 **Apport du séquençage de génome post exome dans la déficience intellectuelle.** Valérie OLIN (Paris), Euphrasie SERVANT, Julien BURATTI, Boris KEREN, Delphine HERON, Perrine CHARLES, Solveig HEIDE, Cyril MIGN
#38357 - IP307 **Clinical and cytogenetic study of 17 patients with Cri du Chat Syndrome.** Wssal TERGUI, Lilia KRAOUA, Imen CHELLY, Rym MEDDEB, Medha TRABELSI, Sana SKOURI, Faouzi MAZOUZ, Ines OUERTANI, Ridha MRAD (T
#37665 - IP31 **Trisomie 14q32-qter pure : Description d'un cas clinique et revue de la littérature.** Houida KARMOUS-BENAILLY (nice), Christophe MASSOL, Morgane PLUTINO, Véronique DUBOC, Véronique PAQUIS, Nathalie RABASSI
#38365 - IP311 **Nouvelle mutation du gène MED12 associée au syndrome d'Ohdo.** Nada AMLLAL (Rabat, Maroc), Jaber LYAHYA, Imane CHERKAOUJ JAOUAD, El Abou El Abdallah MOHAMMED, Ourayna BATA
#38367 - IP313 **Nouvelle mutation du gène STXB1 associée au spectre du trouble autistique, déficience intellectuelle et épilepsie chez un enfant marocain.** Nada AMLLAL (Rabat, Maroc), Siham CHAFAI ELALAOUI, Jaber L Fatima OUBOUKSS, Yousef ELKADIRI, Abdelaziz SEFIANI
#38368 - IP314 **Diagnostic moléculaire du syndrome de Sotos : à propos d'une série de quatre cas.** Nada AMLLAL (Rabat, Maroc), Maria ZERKAOUJ, Wafaa JDIOUI, Siham CHAFAI ELALAOUI, Yasmina RAHMUNI, Lamia AFIF, Nada BEN Jaber LYAHYA
#38372 - IP317 **Mutations de RASAI1 : un nouveau syndrome Noonan-like?** Adeline BONNARD (Paris), Yoann VIAL, Lyse RUAUD, Sylvie ODENT, Boris KEREN, Solveig HEIDE, Marie VINCENT, Gilles MORIN, Yline CAPRI, Hélène CAJÉ
#38373 - IP318 **Aléa du chromosome 9 en mosaïque : à propos d'un cas.** Maryem SAHLI, Maryem SAHLI (Rabat, Maroc), Nada BENYAHYA, Mouna OUIHENACH, Aziza SBITI, Abdelaziz SEFIANI
#38374 - IP319 **Les anomalies de la voie du plasmine sont associées à des troubles du neurodéveloppement avec hydrocéphalie.** Kévin UGUEN (Brest), Katharina STEINDL, Tania FREY, Jean-Claude DECARIE, Jacques L M
#37668 - IP32 **Un nouveau cas pour étendre le spectre phénotypique du syndrome d'Okur-Chung.** Alain BLANC (Nancy), Céline BONNET, Virginie ROTH, Yannis DUFFOURD, Hanna SAFRAOU, Christophe NEMOS, Bruno LEHEUP, Matth
#38378 - IP321 **Syndrome de Curranin chez deux frères marocains avec une délétion héréditaire 7q36 et à propos d'une translocation maternel (7;21)(q36;p11)mat.** Maryem SAHLI, Maryem SAHLI (Rabat, Maroc), Zhour EL AMRA Thomas LIEHR, Abdelaziz SEFIANI
#38386 - IP323 **De Rasos (projet ANR français) à ILIAD (projet ERN européen) : convergence et synergie et co-développement de 2 bases de données sur les Rasopathies syndromiques.** Alain VERLOES (Paris), Hélène Yline CAPRI, Fabien GUIOYOT, Rodrigue ROSSIGNOL, Didier LACOMBE, Armelle YART, Thomas EDOUARD, Frédéric RIEUX-LAUCAT, Eric VICAUT
#38400 - IP333 **Polydactylie postaxiale syndromique en rapport avec un nouveau variant du gène LMBR1.** Rasene GEREISHA, Lilia KRAOUA, Ahlem ACHOUR, Melek TRIGUI (Montpellier), Faouzi MAZOUZ, E. NIBBELING, C. RUIVENK
#38404 - IP335 **Anomalies chromosomiques liées aux troubles du développement reproductif et sexuel de la reproduction et du développement sexuel: Une étude rétrospective sur 5 ans.** Sara BENCHIKH (Casablanca), #38419 - IP343 **La microduplication 2q13 associée à une isodisomie maternelle 14q32 chez un patient marocain présentant un trouble du neurodéveloppement.** Wafaa BOUZZROUD, Amal TAZZITE, Youssa IBENBRAHIM, Bo (Maroc, Maroc)
#38422 - IP344 **Déficience intellectuelle liée au gène OPHN1: Deux nouveaux variants et deux phénotypes différents.** Wssal TERGUI, Syrine HIZEM, Sana KAROUJ, Yasmina ELARIBI, Houweyda JILANI, Meysa MERIDA, Meriam H Kaouther DIMASSI, Amel TRIKI, Thomas SMOL, Imen REJEB, Lamia BEN JEMAA (Tunis, Tunisie)
#38424 - IP346 **Apport de la FISH dans le diagnostic du syndrome de Di George : A propos d'une série de 70 patients marocains.** Nada BENYAHYA, Zhour ELAMRANI, Siham CHAFAI ELALAOUI, Aziza SBITI, Yline BENOUCHTA, I Amal CHIGUER, Lamia AFIF, Fatima OUBOUKSS, Mohamed ELALAOUI ABDELAOU, Maryem SAHLI (Rabat, Maroc), Mouna OUIHENACH, Iham RATBI, Jaber LYAHYA, Abdelaziz SEFIANI, Abdelhafid NATIQ
#38425 - IP347 **Phénotype associé à la perte de fonction du gène ACTB : étude collaborative portant sur 17 cas.** Marton LESIEUR-SEBELLIN (Paris), Kristen WGBY, Elise SCHAEFER, Aurélie GOURONC, Nicolas CHATRON, Anne-Li Jean GOLDENBERG, Mathieu QUBOUEFF, Pascal CHAMON, Sophie RONDEAU, Giulia BARCIA, Jonathan LEVY, Juliette PIARD, Paul KIENZT, Marine DOCO, Nathalie BEDNAREK, Roseline CAUMES, Sonia BOUQUILLON, Cédric LE CAIGNEC, Olivier Aice CHIESA, Geoffroy DELPLANCO, Sophie BRISSET, Vincent CANTAGREL, Jerica LENBERG, Jennifer FRIEDMAN, Marlène RIO, Sophie SCHEIDECKER, Valérie MALAN
#38426 - IP348 **Syndrome CLOVES : Etude de cas de syndrome de surcroissance avec mutation du gène PIK3CA.** Ghizlane JABRANE (Casablanca, Maroc), Guillaume CANAUD, Nadia SERBATI, Hind DEHBI
#38429 - IP350 **KCNT1 : une cible thérapeutique potentielle pour l'épilepsie focale migrante.** Wssal TERGUI, Yasmina ELARIBI, Imen REJEB, Syrine HIZEM, Sana KAROUJ, Manel LAJIMI, Bouthaina BOURAOUI, Ichraf KRAOUA, Houwey (Maroc, Maroc)
#38433 - IP354 **Anomalies chromosomiques chez les couples avec fausses couches à répétition : A propos de 11 observations.** Amal CHIGUER (Rabat, Maroc), Siham CHAFAI ELALAOUI, Abdelhafid NATIQ, Yahya BENOUCHTA, Fatima OUBOUKSS, Lamia AFIF, Nada BENYAHYA, Mohamed EL ALAOUI EL ABDELAOU, Hicham BOUCHAHTA, Mouna OUIHENACH, Maryem SAHLI, Imane CHERKAOUJ JAOUAD, Yassamine DOUBAJ, Iham RATBI, Abdelaziz SEFIANI, Aziza SBITI
#38434 - IP355 **Profil clinique et génétique des enfants avec trouble du spectre de l'autisme : à propos de 49 cas.** Emma CHERIF, Houweyda JILANI, Imen REJEB, Syrine HIZEM, Miriam ESSID (La Marsa, Tunisie), Sana KAROUJ, Abir JEBALI, Mays Syrine HIZEM, Fatma CHARFI, Khaoula BEN SALEM, Yasmina ELARIBI, Lamia BEN JEMAA
#38435 - IP356 **Peut-on devenir autiste à un âge avancé quand on a le syndrome de Down ?** Emma CHERIF, Houweyda JILANI, Imen REJEB, Syrine HIZEM, Miriam ESSID (La Marsa, Tunisie), Raha KCHAOU, Mariam MKADMINI, Meys Ons AZZABI, Nadia SIALA, Yasmina ELARIBI, Lamia BEN JEMAA
#38446 - IP357 **Le spectre génétique du Syndrome de Dravet : au-delà de SCN1A.** Wssal TERGUI, Sana KAROUJ, Syrine HIZEM, Imen REJEB, Maissa IDOUDI, Abir JEBALI, Ichraf KRAOUA, Aida ROUHSSI, Haifa OUARDA, Lionel ARNAUD, I Lamia BEN JEMAA (Tunis, Tunisie)
#38437 - IP358 **Anneau du chromosome 21 diagnostiqué chez une jeune fille marocaine: Cas et revue de la littérature.** Nada SERBATI (CASABLANCA, Maroc), Sana NASSEREDDINE, Ghizlane JABRANE, Hind DEHBI
#38468 - IP371 **Le Syndrome de Temtamy : à propos du premier cas Tunisien.** Emma CHERIF, Syrine HIZEM, Imen REJEB, Sana KAROUJ, Yasmina ELARIBI, Amel ZERZERI, Houweyda JILANI, Lamia BEN JEMAA (Tunis, Tunisie)
#38474 - IP373 **Syndrome d'Angelman : place de la clinique à l'ère du séquençage à haut débit.** Saida BEN YAHIA (La Marsa, Tunisie), Syrine HIZEM, Imen REJEB, Houweyda JILANI, Sana KAROUJ, Amel ZERZERI, Rahma Lamia GHARSALLAH, Ithem TURKI, Yasmina ELARIBI, Lamia BEN JEMAA
#37689 - IP38 **PCR long range appliquée au DPI pour Hémothérapie A sévère.** Emmanuelle KIEFFER (Strasbourg) Cedex, Aida BIHEM, Sarah DONAT, Nathalie GARDES, Jean-Christophe NICOD, Julia LAUER KILLHARDT, Céline MOUTOU
#38489 - IP382 **Môle hydatiforme récurrente à propos d'une patiente Tunisienne.** Youssa LAJMI (Sfax, Tunisie), Mohamed ALI KSENTINI, Aida KHILF SALLEM, Souhir GUIDARA, Abdelmajid KHABIR, Saoua KRICHEN MAKNI, Asma NASFI M Fatma ABDELHEDI, Hassan KAMOUN
#37691 - IP38 **Le mosaïcisme confiné au placenta, un piège dans le diagnostic prénatal des dystrophies neuropathiques : à propos d'un cas.** Corinne THEZE (Montpellier), Marion LARRIERUX, Quentin SABBAGH, Marie-Claire VINCENT, V Christine COUBES, Jacques RUECHBERY, Franck PELLESTOR, Michel KOENIG, Sylvie TUFFERY-GIROUD, Auréol SCHNEIDER, Mireille COSSE
#38506 - IP391 **Découverte d'une anémie de Fanconi devant un retard de croissance intra-utérin sévère et isolé.** Rania BEN MEFTHE, Milena DIDIER DEFRAISNE (Pontoise), Laurence LOHMANN, Ines FARZA, Hélène DEVLAMNYCK, (Emmanuelle HOUDOT, Frédéric MOREAU, Daniela BUZAS, Cergika VELUPILLAI)
#38511 - IP395 **Description phénotypique de 6 patients tunisiens portant un variant pathogène dans le gène PTPN11.** Alaa ZIADI, Fatma MAZOUN (Paris), Ikhlal BEN AYED, Amal SOUSSI, Agrebi FERYEL, Ahlem ACHOUR, Mas Hassen KAMOUN, Ridha MRAD
#38512 - IP396 **Identification de variations bi-alléliques dans le gène SENP8, impliqué dans le processus de déNEDDYLATION, chez deux frères présentant une encéphalopathie épileptique.** Oriane MERCATI (Rouen), Ann Pascale SAUGIER-VEBER, Catherine VANHILLE, Anne DREANO, Gael NICOLAS, François LECOQUIERRE
#38514 - IP397 **Nouveaux variants dans le gène KMT2D chez 6 patients tunisiens suspects du syndrome de Kabuki.** Alaa ZIADI, Fatma MAZOUN (Paris), Ikhlal BEN AYED, Amal SOUSSI, Agrebi FERYEL, Ahlem ACHOUR, Mas Hassen KAMOUN, Ridha MRAD
#38515 - IP398 **Syndrome de Noonan et apparentés : signes cutanés chez 12 patients tunisiens confirmés.** Alaa ZIADI, Fatma MAZOUN (Paris), Ikhlal BEN AYED, Amal SOUSSI, Agrebi FERYEL, Ahlem ACHOUR, Mas Hassen KAMOUN, Ridha MRAD
#38516 - IP399 **Diagnosics génétiques multiples : un patient présentant un syndrome de Prader-Willi et une maladie de Tay-Sachs par disomie uniparentale maternelle du chromosome 15.** Benjamin DURAND (Strasbourg) Audrey SCHALK, Pascale SAUGIER-VEBER, François LECOQUIERRE, Roseline FROISSART, Marie-Thérèse ABI WARDE, Sophie SCHEIDECKER, Sarah BAER
#38518 - IP401 **Analyse systématique des variants ponctuels de novo chez des patients avec troubles du neurodéveloppement sporadiques.** Sarah BAER (Strasbourg), Jean-Baptiste LAMOUCHE, Tarek ALOUANE, Jeanne MER Salima EL CHEHADEH, Valérie SKORY, Sophie SCHEIDECKER, Benjamin DURAND, Jean MULLER, Elise SCHAEFER, Amélie PITON
#38523 - IP404 **Caractérisation clinique-biologique des patients avec une dysgonosmie en mosaïque 47,XXY/46,XX versus syndrome de Klinefelter homogène (47,XXY) : étude comparative monocentrique.** Nadia Z Claire BOUVAUTIER, Fanny CHASSELLOUP, Dima JOUINI, Lucie TOSCA (Clamart), Laurence GUIGNAT, Peter KAMENICKY, Sylvie SALENAVE, Jacques YOUNG, Luigi MAIONE
#38526 - IP405 **Troubles du neurodéveloppement : à propos de deux cas de gain du nombre de copie du gène TCF20.** Dima JOUINI, Etienne BIZOT, Claire BONVIN, Julia METREAU, Laurence FRANÇOISE, Emmanuelle BENAOLON, J Gérard TACHDJIAN, Philippe LABRUNE, Lucie TOSCA (Clamart)
#38533 - IP409 **Premier cas fœtal du syndrome de Schwachman-Diamond mimant un retard de croissance d'origine vasculaire.** Nicoleta-Andreea BOBRIC, Julie GREVOUL-FESQUET, Luc RIGONNOT, Detlef TROST, Aicha BOUGHA
#38545 - IP413 **Apport diagnostique du séquençage de l'Exome dans les troubles neuro-développementaux au sein d'une population fortement consanguine : l'exemple de la Tunisie.** Sana KAROUJ (Tunis, Tunisie), M Yasmina ELARIBI, Imen REJEB, Abir JEBALI, Maissa IDOUDI, Amel ZERZERI, Sami JABNOUN, Thouraya BEN YOUNES, Ichraf KRAOUA, Haifa OUARDA, Nada SIALA, Youssa BEN REJEB, Hager BARAKIZOU, Sonia BLIBECH, Fatma CHARFI, Houweyda JIL
#38548 - IP414 **Nouveaux cas d'une délétion homozygote intragénique du gène ATAD3A responsable d'un syndrome PHRNL.** Clarisse BATAULT, Magalie BARTH, Marine TESSARECH, Agnès GUICHET, Maud BLANLUET, Florence Benoit DELORME, Clara HOUADYER, Vincent MILON, Pierre BLANC, Alban LERMINÉ, Dominique BONNEAU, Vincent PROCACCIO, Céline BRIS, Estelle COLIN (ANGERS)
#38555 - IP416 **Faisabilité et rendement diagnostique du séquençage d'exome en anténatal : cohorte rétrospective sur la région grand ouest.** Maxime AGRANIER (Rennes), Erika LAUNAY, Christèle DUBOURG, Laurent PASQU Marie FAOUCHER, Abdelhakim BOUAZZAOUI, Cédric LE MARECHAL, Sylvia REDON, Séverine AUDEBERT, Paul GUEGUEN, Agnès GUICHET, Marine TESSARECH, Paul ROLLIER
#38558 - IP418 **Etude des Malformations du Corps Caux dans la Population Tunisienne : Caractérisation Clinique et Génétique.** Bochra KHADJIA, Najla SOYAH, Khouloud RIBBA, Hamza HADJ ABDALLAH, Wafa SLIMANI, Ichraf K Molka KAMMOUN, Wafa DAHLEB, Saoussen ABOUQU, Amira BENZARTI, Nezha GOUIDER-KHOUIA, Hanen HANNICHI, Elise SBOUJ, Lamia BOUGHAMMOURA, Ali SAAD, Soumaya MOUGOU-ZERRELI (Souss)
#38562 - IP420 **Malformations congénitales de la ligne médiane : Un éventail de causes génétiques.** Bochra KHADJIA, Khouloud RIBBA, Hamza HADJ ABDALLAH, Najla SOYAH, Wafa SLIMANI, Hayet BEN HAMIDA, Molka KAMMOUN, Ami Amel TEJ, Ali SAAD, Soumaya MOUGOU-ZERRELI (Souss)
#38564 - IP421 **Etude de suivi de patients ARFGF3 élargit le phénotype clinique, radiologique et moléculaire.** Quentin THOMAS, Anne-Sophie DENOMME-PICHON (Dijon), Auréole GARDE, Maria NABAS, Linda ROSSETTI, Platz Katrin OUNAP, Ellis COLIN, Christel THAUVIN-ROBINET, Antonio VITOBELO, Laurence FAIVRE
#38595 - IP434 **Polymorphismes génétiques, perturbations métaboliques et anomalies de fermeture du tube neural.** Amal ABBAS, Amel ABBAS (Ouargla, Algérie), Karima SIFI, Karima BENMEBAREK, Nourredine ABADI
#38610 - IP443 **Détection par séquençage haut débit du génome d'une translocation réciproque équilibrée de novo interrompant le gène RF4X chez un patient atteint de déficience intellectuelle syndromique.** Ham Clotilde ORMIERES, Giulia BARCIA, Lyonnnet STANISLAS, Christine BINQUET, Alban SIMON, Robert OLAYO, Thierry FREUBOURG, Jean-François DELEUZE (Evry), Bénédicte GÉRARD, Christelle DELMAS, Vincent CANTAGREL, Patrick NISTSCHKE, Emi Valérie MALAN
#38614 - IP445 **Manifestations néonatales exceptionnelles évocatrices de NF1.** Anaïs CALASA (La Réunion)
#38622 - IP450 **Formes cytogénétiques du syndrome de Down et leurs manifestations cliniques à Cotonou-Bénin.** Simon AZONBAKIN (COTONOU, Bénin), Marzouk OLATOUNDE, Marius ADJAGBA, Jules Maroufou ALAO, Anatole LA
#38628 - IP452 **Les scores pro-inflammatoires systémiques sont associés au dysfonctionnement hépatique dans le Syndrome de Turner.** Rigmata BRAHIMAJ (Nancy), Nadia ZAEGEL, Zohra LAMIRAL, SF BATTAGLIA-HSU, Eva FEIG
#38630 - IP453 **Expérience du laboratoire de cytogénétique de l'EHS Pierre et Marie Curie d'Alger dans le diagnostic du syndrome de Turner.** Belaid AT ABDELKADER (ALGER, Algérie), Amine KEMACHE, O FADIEL, T SIDI SAID, K MERS ELAB
#38636 - IP456 **Le diagnostic prénatal d'une translocation X-autosome responsable d'un syndrome polymalformé et implication des phénomènes d'inactivation du chromosome X.** Fatima MAAROUF, Salma CHACHIA, S Soumaya MOUGOU, Sarra DIMASSI (Souss, Tunisie)
#38641 - IP458 **Malformations du système nerveux central dans le syndrome de Noonan : étude rétrospective et revue de la littérature.** Viviana LUPO, Alexandra NTORKOU, David GERMANAUD, Monique ELMALHE, Adeline BO Alain VERLOES, Yline CAPRI (Paris)
#38643 - IP460 **Remplacement complexe en mosaïque du chromosome 18 : à propos d'un cas de diagnostic prénatal.** Laura B. FEYEREISEN (Reims), Tony YAMMINE, Leila SAHMOUNE, Jean-Paul BORY, Hervé BART, Victor DUPONT-Véronique DALSTEIN, Céline POIRSIER, Emilie LINDAS
#38649 - IP464 **Aux frontières de la déficience intellectuelle : étude phénotypique de l'effet monoallélique des variants dans le gène KDM5B.** Jean-Serene LALOUY (Caen), Euphrasie SERVANT, Sacha SCHUTZ, Boris KEREN, Ji Cindy COLSON, Jean-Baptiste NOURY, Marlène RIO, Cyril MIGNOT, Claudia RAVELLI, Alice GOLDENBERG, Anne-Marie GUERROT, Diane DOUMMAR, Blainde DOZIERES, Perrine CHARLES, François LECOQUIERRE, Paul GUEGUEN, Thomas SMOL, Laëtitia NGUYEN, Sophie RONDEAU, Hamza HADJ ABDALLAH, Christèle DUBOURG, Pénélope JORDAN, Sylvie ODENT, Jean-Madeleine DE SAINTE AGATHE

Fluctuat nec mergitur



12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-génétique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Vendredi 12 janvier"

- #38654 - IP469 A novel mutation in the arginase-1 gene identified in a Moroccan patient with argininemia. Lamiae AFIF (RABAT, Maroc), Siham CHAFAI ELALAOUI, Amal CHIGUER, Jaber LYAHYAI, Abdelaziz SEFIANI
- #38662 - IP473 Nouveau variant ATOH1 chez un patient atteint d'une hypoplasie ponto-cérébelleuse associée à un retard de développement et une surdité. Imen DORBOZ (Paris), Séverine DRUNAT, Monique ELMALEH, Fa Odile BOESFLUG-TANGUY
- #38667 - IP476 Translocation entre chromosome X et autosome et insuffisance ovarienne précoce : intérêt des tests génétiques et du conseil génétique. Nadia SERBATI (CASABLANCA, Maroc), Ghizlane JABRANE, Sanaa NA Ikhlas BEN AYED
- #38673 - IP478 Le syndrome d'ICF type 1 : Caractérisation Cytogénétique et Moléculaire à propos d'un cas. Fatma MAZOUN (Paris), Amal SOUISSI, Fatma MAJDOUB, Souhir GUIDARA, Nadia HENTATI HMIDA, Saber MASMOUDI, A Ikhlas BEN AYED
- #38684 - IP479 Description phénotypique et génétique d'une série de 18 patients suspects de syndrome de Noonan. Ala ZAIDI, Lilia KAROUA, Amal SOUISSI, Manel GUIRAT, Fatma MAZOUN (Paris), Fatma MAJDOUB, Ines ELLOL, Saber MASMOUDI, Rida MRAD, Ikhlas BEN AYED
- #38690 - IP481 Eihltycose syndromique et si c'était un variant dans AMMERC1 ? Viviana LUPO (Paris), Lyse RUAUD, Jonathan Levy, Lydie DA COSTA, Agnes GUET, Roseline CAUMES, Boris KEREN, Agnès GUICHET, Estelle COLIN, #37755 - IP59 Exome prénatal sans indication médicale : histoire d'un cas clinique. Tania DERY (Kfar Saba, Israël)
- #37785 - IP72 Pré-mutations de triplets CGG au locus FMR1 à l'état hétérozygote composite chez une femme de 27 ans. Jessie BOUARD, Laetitia LAMBERT (NANCY), Florine ANCONA, Céline BONNET, Mathilde RENAUD, Virginie F Marion WANDZEL, Justine WOURMS
- #37863 - IP96 Etude génétique et moléculaire du syndrome de Turner chez des patientes tunisiennes : une hétérogénéité génétique gouvernée par un aspect épigénétique. Olfa SIALA-SAHNOUN (Sfax, Tunisie), Fatma I Mohamed ABID, Mohamed Ali KESSENTINI, Faiza FAKHRAH
- #37870 - IP99 Place de l'exome prénatal dans les maladies osseuses constitutionnelles. Roxana BORGHESE (Paris), Lucile BOUTAUD, Sophie RONDEAU, Caroline MICHOT, Joana BENGEOA, Pauline MARZIN, Sophie MONNOT, Marine I Julien STRINEMANN, Nicolas BOURGON, David GREVENT, Geneviève BAUJAT, Tania ATTIE-BITACH, Valérie CORMIER-DAIRE

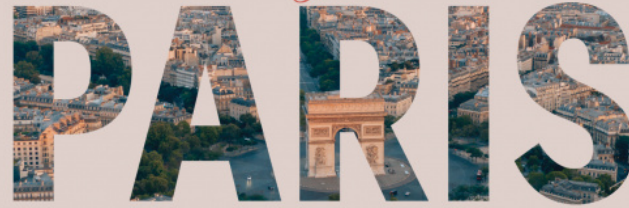
EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES B

05- Maladies des organes internes et du système endocrinien - 08- Maladies immunologiques et hématopoïétiques - 11- Oncogénétique - 12- Génétique tumorale

01 - Pathologies du neurodéveloppement - 10- Syndromes malformatifs - 15- Génétique chromosomique constitutionnelle - 20- Diagnostic prénatal, diagnostic pré-implantatoire, dépistage prénatal non invasif - 22

- #37337 - IP1 CAS Clinique : Potentiel nouveau mécanisme de résistance par mutation secondaire du gène BRCA2 dans un cancer de l'ovaire résistant à un inhibiteur de PARP. Ana Maria NAVARRO (Montpellier), Isabelle F Pierre-Jean LAMY
- #37872 - IP100 Inserted BCR-ABL1 fusion in Philadelphia-negative chronic myeloid leukemia: A case report. Wem AYED (Tunis, Tunisie), Afef JELLOUL, Raoudha MANSOURI, Manel GHARBI, Rayhene BEN LAKHAL, Ahlem AMOURI
- #37882 - IP106 Evaluation de l'implication du gène BARD1 dans la prédisposition au cancer du sein. Marie-Florence REVEAU (Paris), Antoine DE PAUW, Julien MASLIAH-PLANCHON, Antoine DECEES, Salma LAKHLIFI, Justine PASAF Mathias SCHWARTZ, Elise PIERRE-NOEL, Mokka SEBAL, Sandrine CAPUTO, Henriette TENREIRO, Christelle BERTHEMIN, Jennifer CARRIERE, Catherine DUBOIS D'ENGHIEN, Khadija ABIDALLAH, Christophe GUY, Nicolas FORT, Narjes Eléonore FROUIN, Kevin MERCHADOU, Fabien QUINQUIS, Mathilde FILSER, Hélène DELHOUELLE, Marine LE MENTEC, Mathilde WARCQIN, Ophélie BERTRAND, Marie-Charlotte VILLY, Claire SAULE, Emmanuelle FOURME, Marion GAUTHIER-VILLARS, T Tatiana POPOVA, Marc-Henri STERN, Victor RENAULT, Dominique STOPPA-LYONNET, Christelle COLAS, Lisa GOLMARD
- #37900 - IP114 Apport de l'analyse constitutionnelle et tumorale du gène VHL chez les patients avec hémangioblastomes du système nerveux central. Cécile GRAVEN (Paris), Patrick BENUSIGLIO, Edouard COTTEREAU, Isat Pierre LABAUGE, Anne DURLACH, Peggy RENOULT-PIERRE, Stéphane RICHARD, Anne-Paule GIMENEZ-ROQUEUOL, Nelly BURNICHO, Alexandre BUFFET
- #37904 - IP115 Syndromes rares de prédispositions aux cancers : la prévention versus le traitement de la maladie (Projet européen H2022_2025 : PREVENTABLE). Marion ROLAIN (Rouen), Patricia FAURE, Margaux CLEMENT Maud BRANCHAUD, Nathalie PARODI, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Edwige KASPER-LE GUENEC, Gaëlle BOUGEARD, Mariette RENAUX-PETEL, Thomas VERMÉLUN, Jean-Christophe THERY, Claude HOUJAYER
- #37917 - IP118 Détection et caractérisation des réarrangements de grande taille par technique NGS dans le cadre du diagnostic moléculaire en oncogénétique. Nataïlie JONES (BORDEAUX), Mélanie BATTISTUZZI, Laurene Julie BLASQUIZ, Nicolas SEVENET
- #37933 - IP123 Syndrome d'insensibilité aux androgènes et ambiguïté sexuelle. Karima SIFI (Constantine, Algérie), Khalida BOUDAOU, Sabah HANACHI, Salima ZEKRI, Nassim NOUR, Karima BENEMBAREK, Noredine ABADI
- #37942 - IP127 Variants constitutionnels détectés dans deux essais d'oncologie de précision : une étude évaluant leur niveau d'actionnabilité et la fréquence des variants incidents et de signification inconnue. Me Jérôme Jules CLÉMENT, Ludovic LACROIX, Yohann LORIOT, Benjamin BESSÉ, Christophe MASSARD, Etienne ROULEAU (VILLEJUIF)
- #37948 - IP132 La néoplasie endocrinienne multiple de type 2A : à propos d'un cas. Souhir GUIDARA, Nourhène GHARBI, Wem ESSALAH, Yosra LAJMI, Fatma MAZOUN (Paris), Alaa ZIADI, Neïla BELGHITH, Sophie GIRAUD, Nebila ME Hassen KAMMOUN
- #37949 - IP133 Phéochromocytome par mutation du gène MAX : a propos d'un cas. Souhir GUIDARA, Nourhène GHARBI, Wem ESSALAH, Fatma MAZOUN (Paris), Alaa ZIADI, Neïla BELGHITH, Sophie GIRAUD, Nebila MEJDOUB, Lilia AF Ingrid GARBERS, Laetitia BORDELET, Fabrice ANDRE, Suzette DELALOUE, Olivier CARON, Benjamin VERRET
- #37958 - IP15 Etude ESALIT (Efficity-Safety-Litium-TBRI) : Une étude pilote, multicentrique, contrôlée et ouverte évaluant l'efficacité et la sécurité du carbonate de lithium à 24 mois de traitement chez des patients neurocognitifs liés à la TBRI. Sophie NAMBOT (DIJON), Marc BARDOU, Agnès MAURER, Laurence FAIVRE, Maud CARPENTIER, Amel CRANSAC, Thomas STORME, Anne ROUAULT, Richard DELORME, John RUBENSTEIN, Slavash FAZEL DARBAI Aurelie ESPITALIER, Anna MARUANI, Maxime LUU
- #37995 - IP150 Fréquence des variants fondateurs pathogènes dans les gènes de prédisposition au cancer colorectal et aux polyposes chez les Juifs ashkénazes. Thibaut MATIS (Bordeaux), Céline DOMEQO, Nancy HAMEL Adriana LOPEZ-DORIGA, Stephen MAROTTA, Peter ZAUBER, William D FOULKES
- #38027 - IP162 Polymorphisme C677T de la méthylène-tétrahydrofolate réductase et susceptibilité au cancer colorectal. Salima ZEKRI (Constantine, Algérie), Karima SIFI, Sabah HANACHI, Chafika AMRANE, Noureddine ADI
- #38048 - IP170 Bilan de 2 ans de diagnostic moléculaire de prédisposition au néphroblastome. Jessica LE GALL (Paris), Valérie BONADONA, Frédéric BRIOUDE, Aurora COLOMB L'HERMINE, Philippe DENIZEAU, Brigitte GILBERT-DL Léa GUERRINI-ROUSSEAU, Bertrand ISIDOR, Sophie JULIA, Sophie LEJEUNE, Isabelle MORTEMOUSQUE, Sophie NAMBOT, Fatoumata SIMAGA, Marjolaine WILLEMS, Dominique STOPPA-LYONNET, Marion GAUTHIER-VILLARS, Lisa GOLMARD
- #38056 - IP174 Corrélations phénotype-génotype dans le rétinoblastome. Jessica LE GALL (Paris), Meriam MAHMOUDI, Sarah MEZGHANI, Yasmine BOUCHOUCHA, Alexandre MATEI, Liesbeth CARDOEN, Hrant GHAZELIAN, Jennifer CAR Marion GAUTHIER-VILLARS, Dominique STOPPA-LYONNET, Clément HUA, François RADVANYI, Paul FRÉNEAUX, Hervé BRISSE, Nathalie CASSOUX, François DOZ, Lisa GOLMARD
- #38056 - IP174 Une étude prospective identifie des gènes candidats de prédisposition dans le mélanome uvéal, incluant les gènes du système de réparation des mésappariements de l'ADN (MMR). Anais LE VEN (PAR Marie-Elise LE MENTEC, Mathilde WARCQIN, Fatoumata SIMAGA, Antoine DE PAUW, Bruno BUECHER, Marion GAUTHIER-VILLARS, Julien MASLIAH-PLANCHON, Kevin MERCHADOU, Victor RENAULT, Jean-Michel SALOMON, Catherine DUBOIS D'ENGHIEN Alexandre MATEI, Denis MALAISE, Nathalie CASSOUX, Dominique STOPPA-LYONNET, Marc-Henri STERN, Manuel RODRIGUES, Lisa GOLMARD, Christelle COLAS
- #38058 - IP175 Une signature pronostique basée sur les polymorphismes communs et des variables cliniques pour les patients atteints de mélanome uvéal. Thibaut VERRIER (Paris), Anais LE VEN, Alexandre HOUY, Agathe Nathalie CASSOUX, Christelle COLAS, Manuel RODRIGUES, Josselin NOIREL, Marc-Henri STERN
- #38059 - IP176 Remise à l'usage de la pathogénicité de BRCA1 (594-2A>C,614A>G) : quel des autres variations situées au niveau des exons 9 et 10 de BRCA1 ? Mélanie GIRARDI (ROUEN), Aurélie DROUET, Manon QUILAH Hélène TUBEUF, Sophie KRIEGER, Virginie MONCOUTIER, Nadia BOUTRY-KRYZA, Odile CABARET, Sandrine CAPUTO, Pascaline GAILDRAT, Alexandra MARTINS
- #38062 - IP177 Développement et performance d'un nouveau séquençage simplifié (le séquençage de nouvelle génération) pour le dépistage génétique du syndrome de Lynch et les particularités du gène PMS2. Steffi sur-Seine)
- #38068 - IP180 Architecture génétique des néphropathies : une médecine de précision en néphrologie tunisienne. Mariem EL YOUNSI (Tunis, Tunisie), Ahlem ACHOUR, Amira ANATI, Razene GEREICHA, Hend BRABEH, Faoi Ezedine ABDERRAHIM, Maher KHARRAT, Sonia ABDELHAK, Jannet LABIDI, Rim GOUCHA, Tahar GARGAH, Médhia TRABELSI, Rida MRAD
- #38071 - IP181 Détection de mutations génétiques récessives du syndrome d'Alport dans la Population Tunisienne. Mariem EL YOUNSI (Tunis, Tunisie), Alaa ZIADI, Ahlem ACHOUR, Amira ANATI, Fériel AGREBI, Rahma M Rim GOUCHA, Jannet LABIDI, Ezedine ABDERRAHIM, Tahar GARGAH, Médhia TRABELSI, Rida MRAD
- #38087 - IP188 Retour d'expérience sur l'implémentation et l'utilisation du kit EasyPDX ready BCR-ABL Fusion pour la recherche qualitative des transcrits de fusion BCR:ABL1. Fabienne BARBET (Lyon), Chloé CUNIN, Clé Marie-Hélène PANELLA, Isabelle REBEYRAT PICHON, Delphine FAUVERT, Enrico CINGOLANI, Alexandra PETIT, Laure RAYMOND, Benoit QUILICHINI
- #38101 - IP192 Routine molecular screening of circulating cell-free DNA in advanced non-small cell lung cancer: a paired comparison between a custom-validated NGS assay and targeted NGS using Sophia Genetic Plasma-SenSense™ NGS CLC kit. Gaëlle LESCUYER (LYON), David BARTHELEMY, Marie PIECYK, Sébastien COURAUD, Lea PAYEN
- #37370 - IP2 Détection d'une translocation cryptique rare chez un patient porteur d'une LAM avec une mutation FLT3-ITD isolée par « cartographie optique du génome ». Nathalie AUGER (Villejuif), Véronique VERGÉ, Chri Etienne ROULEAU
- #37606 - IP20 Mosaïque germinale maternelle de STAT3 : Un piège pour le diagnostic, le conseil génétique et la thérapie du syndrome hyper-IgE. Quentin SABBAGH, Jean David COHEN, Jérémie MORTREUX, Laure RAYMOND Guilaine BOURSIER, Eric JEZIORSKI, Vincent LE MOING, Didier BESSIS, David GENEVIÈVE (Montpellier)
- #38120 - IP204 Bilan de l'étude COVAR dans la prise en charge des patients à l'Institut Paoli-Calmettes. Maylis ADI WJAYANTO (Marseille), Doriane LVON, Fanny COLONNA, Violaine BOURDON, Tetsuro NOGUCHI, Konrad POPOVIC Jessica MORETTA, Catherine NOUGES, Hagay SOBOL, Sandrine CAPUTO, Audrey REMENIERAS
- #38156 - IP216 Acides aminés multi-variables de CFR1 : prédictions in silico et caractérisation fonctionnelle in vitro. Souphatta SASORITH (Montpellier), Fanny VERNEAU, Corinne BAREIL, Jean-Pierre ALTIER, Karine DELETANG, A Anne BERGOUIGNOUX, Caroline RAYNAL
- #38189 - IP225 Etude du rôle du gène VHL dans les étapes initiatrices de l'oncogenèse rénale. Victoria POILLERAT, Pauline UNG, Yannick ARLOT-BONNEMAINS, Kevin BOQUET, Franck CHESNEL, Charlie BORTIS, Thomas LEJOUR, Be Flor RENAUD, Sophie GAD, Sophie COUVE (Villejuif)
- #38191 - IP227 Détection de BRCA1/2 et HRV variants dans Circulating cell-Free DNA of prostate cancer patients using targeted next-generation sequencing Sophia Genetics liquid biopsy solutions and a custom-valic Fabio DEMARTINO, Marie PIECYK (Lyon), Gaëlle LESCUYER, Klemm FLORIAN, Fuad MOHAMMED, Lea PAYEN
- #38192 - IP228 Evaluation de l'efficacité d'un outil de prédiction de pathogénicité (REVEL) utilisé seul comparé à CADD et SIFT ou à une combinaison de prédicteurs pour la classification des variants faux-sens de s Oncogénétique. Nishta THACOOR, Eulalie LASSEAU, Nicolas SEVENET, Thibaut MATIS (Bordeaux)
- #37636 - IP23 Identification d'un nouveau variant constitutionnel probablement pathogène du gène POLR1 dans un contexte de polyposé, cancers du côlon et de l'endomètre. Mathis LEPAGE, Mathilde GAY-BELLILE, Haf Nancy UHRHAMMER, Yannick BIDET, Flora PONELLE, Mathias CAVALLE
- #38199 - IP233 Une myopathie viscérale correspondant à une forme tardive du syndrome mégavessie-microcolon-hyppocrystalinisme liée au gène MYH11 identifiée par Séquençage du Génome entier. Marguerite HUI Giorgina Barbara PICCOLI, Radka STOEVA, Nicolas DERIVE, Laurence HEIDET, Jean Madeleine DE SAINT AGATHE, Patrick BRUNEVAL, Xavier JEUNEMAÎTRE, Clarisse BILLON
- #38200 - IP234 Evaluation du gène RECQL dans la prédisposition au cancer du sein. Mokka SEBAL (Paris), Coline GUYON, Roseline VIBERT, Jennifer CARRIERE, Julien MASLIAH-PLANCHON, Jessica LE GALL, Mathias SCHWARTZ, Mélanie Sandrine M. CAPUTO, Yvonne MONCOUTIER, Henriette TENREIRO, Christelle BERTHEMIN, Antoine DECEES, Khadija ABIDALLAH, Christophe GUY, Nicolas FORT, Narjes ZAGUIA, Camille BENOIST, Eleonore FROUIN, Kevin MERCHADOU, Fabien QUI Antoine DE PAUW, Marine LE MENTEC, Mathilde WARCQIN, Ophélie BERTRAND, Marie-Charlotte VILLY, Claire SAULE, Emmanuelle MOURÉT-FOURME, Marion GAUTHIER-VILLARS, Bruno BUECHER, Victor RENAULT, Dominique STOPPA-LYONNET, Chry #38209 - IP237 Caractérisation d'une nouvelle duplication constitutionnelle du gène PALB2 par séquençage long-read. Alice CHABERT (Villejuif), Julian BAN, Pascal Pujol, Cecile EL KAIM, Jean CHAPPELLE, Vincent DUCROS, Thor Jacques PUECHBERTY, Jérôme SOLASSOL
- #38211 - IP239 Dysplasie acineuse associée à un variant de NKX2.1 chez un nouveau-né à terme. Yohan SORÉZE (Paris), Nadia NATHAN, Julien JEGARD, Erik HERVIEUX, Pauline CLERMIDI, Chiara SILEO, Camille LOUVERCI, Marie Le Aureo COULOMB-L'HERMINE
- #38215 - IP242 Syndrome de Cowden : vers une extension phénotypique aux tumeurs phyllodes ? Margaux CLEMENT LE CHOISMIER (Rouen), Maud BRANCHAUD, Nathalie PARODI, Pascaline BERTHET, Florian GUISSIER, Emmanuel Di Edwige KASPER, Geneviève CHERY, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Alice DARDENNE, Marie LAE
- #38217 - IP244 Place du RNAseq dans l'exploration des fortes suspicions cliniques de prédisposition héréditaire au cancer du sein et de l'ovaire : à propos de cinq familles tunisiennes. Mokka SEBAL (Paris), Roseline T, Heninosa RATSIMALA, Clémentine GABILLAUD, Najat AHMED-ECHRIF, Marie Aude ROBERT-DE-RANCHER, Amel TRIKI, Houmaya DJILANI, Walid BEN YEDDUR, Lamia BEN JEMAA, Etienne ROULEAU
- #38221 - IP248 Etude de coségrégation de variants de gènes de prédisposition aux cancers : un outil de classification des variants de signification incertaine. Sandrine CAPUTO (PARIS), Lisa GOLMARD, Carolina PIERRARD Noémie BASSSET, Nadia BOUTRY-KRYZA, Laurent CASTERA, Céline GARREC, Mathilde GAY-BELLILE, Stéphanie BAERT-DESURMONT, Marie-Pierre BUISINE, Mélanie LEONE, Thibaut MATIS, Elise PIERRE-NOEL, Maud PRIVAT, Sabine RAAD, Audrey REI Marie-Aude ROBERT-DE-RANCHER, Etienne ROULEAU, Mathias SCHWARTZ, Unicancer Genetic Group COVAR, Dominique STOPPA-LYONNET
- #38238 - IP266 Titre : L'hyperméthylation tumorale du promoteur du gène MLH1 ne doit pas écarter un syndrome de Lynch si une épimutation constitutionnelle n'a pas été recherchée. Antoine DARDENNE (Paris), Cerve Sophie LEJEUNE, Verónica CUSIN, Romain COHEN, Yann PARC, Julie METRAS, Florence COULET, Noémie BASSSET, Julie LECLERC
- #38270 - IP268 Rappel de la nécessité de rester vigilant : les cas de deux nouveaux-nés faux-négatifs pour le dépistage de la mucoviscidose. Marie-Pierre REBOUL, Joris MENARD, Perrine PENNANEN (Bordeaux), Nathalie ALA #37653 - IP27 Déletions intra-géniques de SPTB et sphérocytose héréditaire. Ophélie EVRARD (Amiens), Alexis BILLES, Kahia MESSAOUDI, Valérie LI THIAO TE, Estelle CADET, Loïc GARÇON
- #38278 - IP272 Traitement par Manganèse et Galactose dans le syndrome CDG de type IIE (COG7-CDG) : rapport d'un cas dijonnais. Anna ZERVOS, Aurora GARDE (Dijon), Clémence FAUCONNIER-FATUS, Jean-Baptiste ICHTERT Arnaud BRUNEEL, Frédéric HUET, Angélique HAMAMIE-CHARA, Lucie SIGRONDE, Anne GALLO, Christine JUIF, Frederic TRAN MAU-THAM, Antonio VITO BELLO, Christel THAUVIN-ROBINET, Laurence FAIVRE, Maxime GONNOT
- #38289 - IP277 Médecine de précision dans le Cancer GASTRIQUE en Tunisie : Avancées, défis et perspectives. Jihenne BEN AISSA-HAJ (Tunis, Tunisie), Marie KABBAGE, Roseline TANG, Noémie PATA-MERCY, Haifa TOUNSI, M Sonia ABDELHAK, M. Mousaddak AZZOUZ, Mohamed Samir BOUBAKER, Etienne ROULEAU
- #38290 - IP278 Organisation et outils bio-informatiques d'un laboratoire d'oncogénétique. Ghislain BIDAUT (Marseille), Quentin DA COSTA, Benoit GOUTORBE, Anne-Sophie ALARY, Audrey REMENIERAS, Samira FEKARI, Maylis ADI I Elsa LAFFITE, Laetitia RABAYROL, Violaine BOURDON/HUGUENIN VIRCHAUX, Corné POPOVIC, Tetsuro NOGUCHI, Hagay SOBOL
- #38294 - IP281 Faut-il tester tous les patients atteints d'un cancer colorectal avant 40 ans ? Antoine DARDENNE (Paris), Cervera PASCALE, Patrick BENUSIGLIO, Yann PARC, Julie METRAS, Florence COULET, Noémie BASSSET
- #38301 - IP286 Evaluation dans un dataset de 437 exomes diagnostiques des prévalences relatives des variants codants pathogènes dans des gènes de prédisposition héréditaires au cancer du sein récemment I Vanna GEROMELO, Rizk BENNANI (Lyon), Jérémie MORTREUX, Benedicte GERARD, Marine DANCER, Thibaut BENOUEY, Radoslava SARAeva-LAMRI, Mélanie EYRIES, Boris LIPINSKI, Nicolas GASSEND, Fanny PONCE, Edouard HENRIOT, Laure RAYMON #37659 - IP30 Variant délétère du gène MSH6 et discordance du statut MMR. regard sur la pratique de deux exemples. Vincent TANG, Cynthia DENIS, Salomon JOREL, La Monrane ROFFRAC, Amélie ROICHARD, Eric GIFFRIN, Christine MAILGARD

Fluctuat nec mergitur



12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-génétique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Vendredi 12 janvier"

- #38360 - IP309 **Essai de phase II multicentrique, en double aveugle contrôlé versus placebo évaluant l'efficacité et la sécurité de l'alpelisib (BYL179) chez les enfants et adultes avec syndrome MCAP (Megalencephaly Polymicrogyria) : l'essai SESAM.** Maxime LUU (Dijon), Agnès MAUREL, Guillaume CANAUD, Nathalie BODDAERT, Adelaida REGA, Laurent GUIBAUD, Philippe KHAU VAN KIEN, Florence PETIT, Estelle COLIN, Bénédicte DEMEER, Christine FRANCO, Alineo LAVILLAREUX, Annabel MARUANI, Aurélie ESPITALIER, Camille FLECK, Amélie CRANSAC, Maud CARPENTIER, Julie CHARLIGNY, Nadia BAH-BOUSSOU, Marc BARDOU, Laurence FAIVRE
- #38390 - IP326 **Intérêt du séquençage à haut débit dans le diagnostic et la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale.** Salwa BEN YAHIA (La Marsa, Tunisie), Syrine HIZEM, Yasmina ELARIBI, Sana KAROUI, Imen REJE BOUBENNA BOURAOUI, Chaima JEMAA, Pascale BENLILAN, Fatma BEN MAMI, Houweyda JILANI, Lamia BEN JEMAA
- #38396 - IP329 **Syndrome de Lynch par mutation germinale en mosaïque du gène MSH2.** Salwa BEN YAHIA (La Marsa, Tunisie), Houweyda JILANI, Imen REJE, Sana KAROUI, Abir BELALI, Maïssa DOUDI, Maïssa MERIDA, Syrine HIZEM, Henda BELHAJ ALI RAIES, Yasmina ELARIBI, Lamia BEN JEMAA
- #38405 - IP336 **Diagnostic moléculaire de l'acidose tubulaire rénale distale primaire : A propos de 17 cas.** Ourayna BATTÀ (Rabat, Maroc), Jaber LYAHYAI, Yasmina RAHMUNI, Ilham RATBI, Siham CHAFAI ELALAOUI, Kenza SOULAMI, Imane CHERKAOUI JAOUAD
- #38407 - IP337 **Prédicte cytogénétique de la leucémie myéloïde chronique au Maroc.** Sara BENCHIKH (Casablanca, Maroc)
- #38411 - IP339 **Quatre nouvelles mutations identifiées dans les gènes COL4A3, COL4A4 et COL4A5 chez des familles marocaines avec syndrome d'Alport.** Ourayna BATTÀ (Rabat, Maroc), Imane CHERKAOUI JAOUAD, Nada / Fatima OUBOUKSS, Mohamed EL ABDELAOUI EL ALAOUI, Kenza SOULAMI, Abdelaziz SEFIANI, Jaber LYAHYAI
- #38416 - IP34 **Identification par cytogénétique optique du génome d'une translocation t(12;15)(p13;q25) induisant la fusion ETV6::NTRK3 dans une Leucémie Aiguë Lymphoblastique T de l'enfant.** Nathalie DOUET-GUIL Steven RICHEBOURG, Corinne TOUS, Séverine COMMET, Nade GUEGANIC, Audrey BASINKO, Frédéric MOREL, Marie-Bérengrère TROADEC
- #38413 - IP341 **Deux nouvelles mutations du gène SPTB chez deux patients marocains avec sphérocytose héréditaire.** Amal CHIGUER (Rabat, Maroc), Yassamine DOUBAJ, Jaber LYAHYAI, Siham CHAFAI ELALAOUI, Lamiae AFIF, Ir Abdelaziz SEFIANI
- #38442 - IP360 **Mise au point de nouveaux outils diagnostiques adaptés à l'épidémiologie moléculaire dans la population marocaine.** Lamiae BOUALLA, Imane CHERKAOUI JAOUAD, Lyahy JABER, Ratbi ILHAM, Zineb RCHAD (Abdelaziz SEFIANI)
- #38452 - IP365 **Mise en évidence dans le cadre de recherche de prédisposition aux cancers d'une délétion complète d'APC probablement acquise dans les cellules hématopoïétiques.** Alice CHABERT (Villejuif), Carole C Iuliani BANI, Mariamne DURAND, Jean-Baptiste GAILLARD, Anouck SCHNEIDER, Jérôme SOULASSOU
- #38461 - IP367 **Néphropathies liées au gène TSC21B : Récurrence du variant c.626C>T du gène TSC21B chez 4 familles marocaines.** Imane CHERKAOUI JAOUAD, Ourayna BATTÀ (Rabat, Maroc), Siham CHAFAI ELALAOUI, Jaber Dominique STOPPA-LYONNET, Bruno BUECHER, Lisa GOLMARD, Chrystelle COLAS
- #38509 - IP394 **Etude du profil moléculaire de 40 cas marocains de syndrome myéofibroblastique-Philadelphia négatifs.** Souda Georgina Charlene SORO, Ghita AMALOU, Sara BENCHIKH, Nadia SERBATI (CASABLANCA, Maroc), Ad Hicham CHAROUTE, Rachid SAÏLE, Halima LEBRAZI, Sana NASSEREDDINE
- #38376 - IP4 **Caractéristiques cliniques des porteurs de variants sur les gènes POMC, PCSK1, LEPR, NCOAL et SH2B1.** Jésus ARGENTE, Sadaf FAROOQI, Erica VAN DEN AKKER, Sonali MALHOTRA, Peter KÜHNEN, Karine CLÉMENT
- #38517 - IP400 **Etude moléculaire des gènes BRCA1 et BRCA2 dans un contexte thérapeutique : du tumoral au germinale, le retour d'un laboratoire de diagnostic.** Dan PHUNG (Paris), Noémie BASSET, Lou PÉSENTI, Erell G Florence COULET
- #38528 - IP407 **Les indices de prolifération comme marqueurs prédictifs de la réponse à la chimiothérapie dans le cancer colorectal : résultats d'une étude pilote.** Dorra WDER (Tunis, Tunisie), Monia ARDHAOU, Ines BEN Amira JABALLAH, Nadia BEN JEMAI, Emma FEHRI, Essia HABBACH, Sonia BEN NASR, Sonia ABDELHAK, Samir BOUBAKER, Haifa GUETTITI TOUNSI
- #38529 - IP408 **The challenge of expanding the phenotype of a rare Disease: HDR syndrome.** Shelly LEV-HOCHBERG, Annick RAAS-ROTHSCHILD (Tel Hashomer, Israël), Ben PODE-SHAKKED, Odella CHORIN, Sarah FUNTOWEZ
- #38567 - IP423 **Prédisposition génétique au cancer de MuT-Terre chez un patient tunisien.** Marwa MAHDOLIANI, Dorra H'MIDA, Badreddine SRIHA, Mohamed DENGUEZLI, Moez GRIBAA (Sousse, Tunisie)
- #38574 - IP426 **Le variant MITF318K serait associé à un risque modéré de cancer du rein.** Walid BEN YEDDER (Villejuif), Alice FIEVET, Victor GONDRAN-TELLIER, Victor EUJZEN, Odile CABARET, Marie-Aude ROBERT DE RANCHER, Etier Brigitte BRESSAC-DE PAILLERETS
- #38585 - IP429 **Les complications tumorales dans la maladie de Von Recklinghausen.** Imen CHELLY, Melek TRIGUI (Montpellier), Amal GUERRIOU, Wem BARBARIA, Ridha M'RAD, Lilia KRAOUA, Ichrah KHAMASSI
- #38586 - IP430 **Coopération Gustave Roussy - Institut du cancer de Polynésie française - Centre Hospitalier de Polynésie française depuis 2010 - bilan des analyses d'oncogénétique constitutionnelle.** Walid BEN YEI Florence COCHETEU, Marie-Aude ROBERT DE RANCHER, Alice FIEVET, Odile CABARET, Brigitte BRESSAC-DE PAILLERETS, Delphine MAGNIN-LUTRINGIER, Etienne ROULEAU
- #38592 - IP431 **Prédisposition génétique au cancer du sein.** Emmanuelle MOURET-FOURME, Victoire METCALVO (Paris), Lisa GOLMARD, Claire SAULE, Bruno BUECHER, Helene DELHOMELLE, J Mathilde WARCION, Melanie PAGES, Lounes DJERROUDI, Amine VINCENT-SALOMON, Dominique STOPPA-LYONNET, Chrystelle COLAS
- #38599 - IP436 **Nouveau cas de dysplasie alvéolo-capillaire avec séquençage normal du gène FOXF1.** Sara BOURI (TOULOUSE), Olivier PATAT, Sonia PELLUJAU, Jacqueline AZIZA, Pascale FANEN, Nora CHELLOUG
- #38626 - IP451 **Modalité de surveillance en cas de délétion du gène CDKN2A.** Philippe DENIZEAU (Rennes), Nadège CORRARDI, Olivier INGSTER, Franck BOURDEAULT, Léa GUERRINI-ROUSSEAU, Chloé PUISIEUX, Laurent RIFFAUD, Brigi Houda KANOUI, Fatma MAZOUJIN (Paris), Amal ELLEUCH, Hassen KAMOUN, Bayen MALEJ, Fatma ABDELHEDI
- #38648 - IP463 **Modification de la longueur des télomères des lymphocytes du sang périphérique en relation avec la mortalité et la morbidité chez les patients atteints de lymphome de Hodgkin.** Radhia MKACHER (Év Theodore GIRINSKY, Bruno COLICCHIO, Steffen JUNKER, Dominique VIOLOT, Wala NAJAR, Andreas PLESCH, Leonhard HEDINGSFELDER, Alain DIETERLEN, Philippe VOISIN, Eric JEANDIDIER, Patrice CARDE
- #38652 - IP467 **Diagnostic moléculaire de la polyposé adénomateuse familiale, à propos d'une série de 4 patients.** Lamiae AFIF (Rabat, Maroc), Amal CHIGUER, Ilham RATBI, Jaber LYAHYAI, Abdelaziz SEFIANI, Siham CHAFAI ELAI
- #38658 - IP470 **Etat des lieux des pratiques de prise en charge des femmes à risque de cancer du sein par les sages-femmes dans la Somme, l'Oise et l'Aisne.** Anaëlle DUCROTOTY, Emilie LACOT-LERICHE, Pascale DAUNE, Florence JODIC, Emma LACHAER (amiens)
- #38664 - IP474 **Résultats cliniques, cytogénétiques et moléculaires chez neuf patients marocains atteints d'anémie de Fanconi.** Lamiae AFIF (Rabat, Maroc), Yassamine DOUBAJ, Siham CHAFAI ELALAOUI, Jaber LYAHYAI, Aïza Abdelaziz SEFIANI
- #38666 - IP475 **Identification du cancer héréditaire du sein auprès de six familles Congolaises.** Henriette POATY, Henriette POATY (Brazzaville, Congo)
- #37716 - IP48 **Faire part de naissance de l'association française du syndrome de Li-Fraumeni.** Emilie LEHEUX, Isabelle TRIPOTEAU, Gaëlle BOUGEARD (ROUEN)
- #38687 - IP480 **Mutation analysis of TP53 gene in Cancer Patients in Pakistan.** Asma Ali KHAN (Lahore, Pakistan), Amira Saleem SINDHU, Iqra MUNIR
- #38693 - IP482 **Novel and recurrent BRCA1/BRCA2 germline mutations in high breast/ovarian cancer: a series from the south of Tunisia.** Nihel AMMOUS (Sfax, Tunisie)
- #38694 - IP483 **Etude comparative entre les patientes atteintes d'un cancer du sein et de l'ovaire BRCA1 2 mutés et les BRCA1 2 non mutés.** Nawal HABAQ (ALGER, Algérie), Malika AIT ABDELLAH, Belaid AIT ABDELKADER, Lakhdar GRENE
- #37377 - IP5 **EMANATE : Design de l'étude de Phase 3 contrôlée par placebo évaluant l'efficacité et la sécurité de semétanotide chez les patients souffrant d'obésité génétique liée à un déficit hétérozygote en PC** Sadaf FAROOQI, Jésus ARGENTE, Eva VAN DEN AKKER, Guojun YUAN, Olga OHAYON, Cecilia SCIMIA (Boston, MA, Etats-Unis), Martin WABITSCH
- #37371 - IP51 **Formation des oncologues à la prescription d'analyse génétique constitutionnelle à Dijon.** Amandine BEAUDOUIN (Dijon), Sophie NAMBOT, Allan LANÇON, Caroline SAWKA, Léa PATAY, Amandine BAURAND, Juliette S Léa GADILLAT, Charles COUTANT, Sylvain LADORE, Isabelle DESMOULINS, Vincent GOUSSOT, Juliette ALBUSSION, Valentin DERANGERE, Anthony COMTE, Marlène MALBOS, Laurence FAIVRE
- #37755 - IP56 **Génétique constitutionnelle de pénétrance faible à modérée : l'implication de PRAME dans une situation exemplaire de carcinogénèse multiple.** Diaddin HAMDAN, Van Tai NGUYEN (Ha Noi, Vietnam), Justine Guilhem BOUSQUET
- #37759 - IP62 **Mutation somatique du gène NFKB1 et infection à EBV : à propos d'un cas de carcinome nasopharyngé.** Ana Maria NAVARRO (Montpellier), Clémence TOLLECC, Myriam HIRAUT, Pierre-Jean LAMY
- #37762 - IP63 **Caractérisation génomique des cavernomes sporadiques intracrâniens.** Yohan DUCOS (Paris), Florence COULET, Mélanie EYRIES, Anne LEROY, Michel KALAMARIDES, Matthieu PEYRE
- #37782 - IP70 **Tests fonctionnels pour aider à la classification de variants de signification clinique inconnue du gène ATG.** Christine KARAGOZ (Paris), Marine ANGELIER, Catherine DUBOIS D'ENGHEN, Paraskevi APOSTOLOU, François LALLEMAND, Eve CAVACIUTI, Dorothée LE GAL, Juana BEAUVALLET, Séverine EON-MARCHEL, Nadine ANDRIEU, Lisa GOLMARD, Dominique STOPPA-LYONNET, Fabienne LESUEUR
- #37795 - IP71 **Intérêt de l'exome en prénatal : Gestion d'un résultat inattendu dans le cadre d'un syndrome de Stickler.** Cécile PRUD'HOMME, Jean Madeleine DE SAINT AGATHE, Boris KÉREN, Sandrine MARLIN, Delphine HERON
- #37912 - IP116 **Comparaison de deux interventions de prévention familiale du cancer colorectal multifactoriel : appel téléphonique par étudiant versus consultations de génétique.** Laury NICOLAS (CLERMONT FERRAND Marine JARY, Simon REY, Elise HIVERT, Mathilde MORIO, Morgane HELYON, Caroline PETORIN, Agnès VIMAL, Julien SCANZI, Armand ABERGEL, Anne-Sophie JARROUSSE, Carole CHEVENET, Camille DARCHA, Claude DARCHA, Jacques-Olivier BAY, C François CORNELIS
- #37915 - IP117 **Prévention du Cancer Colorectal Familial : Analyse des Causes d'Échec.** Laury NICOLAS (CLERMONT FERRAND), Anna SEROVA-ERARD, Marine JARY, Jeanne SOUQUET, Mathilde MORIO, Simon REY, Morgane HELYON, A Julien SCANZI, Armand ABERGEL, Anne-Sophie JARROUSSE, Carole CHEVENET, Camille DARCHA, Claude DARCHA, Jacques-Olivier BAY, Denis PEZET, Johan GAGNIERE, François CORNELIS
- #37928 - IP121 **Genomics Data Analysis Facilities in a Biomedical Research Institute.** Emeline CHERCHAME (Paris), Beata GÓRGOY, Thomas GAREAU, Corentin RAOUX, Simang CHAMPAMPIRE, Jovana BROIC, Meryem MEMMADI, Mai Stephen WHITMARSH, Violetta ZUJUVIC
- #37934 - IP124 **UNESS Formation 3e cycle : une plateforme pédagogique numérique pour la formation des étudiants en DES de Génétique Médicale.** Morgane PLUTINO (Nice), Laurent PULLIER, Evan GOUY, Kevin YAUY, Ca Hakim BOUZZAOUI, Manon DEGOUTIN, Chloé GAZIELLO, C. CNEPGM, Caroline SCHLUTH-BOLARD
- #37935 - IP125 **Mise en place du référentiel de compétences pour l'évaluation des étudiants du DES de Génétique Médicale.** Caroline SCHLUTH-BOLARD (STRASBOURG), Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU, Odile BOESPFLUG-TA Olivier CARON, Auriane COSPAIN, Bérénice DORAY, Fanny FERROUJ, Evan GOUY, Alineo LAVILLAREUX, François LECOQUJERRE, James LESPINASSE, Laurent PASQUIER, Alain VERLOES, François VIALARD, Agata URBANCZYK, Kevin YAUY, CNEPGI
- #37583 - IP13 **NEKN gene in cardiomyopathies and sudden cardiac deaths: prevalence, phenotypic expression, and prognosis.** Alexis HERMIDA, Flavie ADER, Gilles MILLAT, Guillaume JEDRASZAK, Philippe CHARRON, Estelle GA
- #37584 - IP14 **Prevalence and significance of rare genetic variants in AKAP9 in inherited cardiac diseases.** Alexis HERMIDA, Flavie ADER, Guillaume JEDRASZAK, Véronique FRESSART, Philippe CHARRON, Estelle GANDJBARKH (Pa
- #37981 - IP147 **Mise en place d'un pipeline pour l'analyse de variations de structure en séquençage long-read Pacific Biosciences.** Mathys WEBER (Toulouse), Claire CIOLINO, Laurence BOUNEAU, Christophe HABIB, Cécile Li
- #38001 - IP152 **Épigénétique et tabagisme.** Sabah HANACHI (Constantine, Algérie), Karima SIFI, Manel HOUJ, Ikram KHENNOUF, Manar MEDJDOUB, Salima ZEKRI, Karima BENMIBAREK, Noredidine ABADI
- #38002 - IP153 **Communication des résultats des tests génétiques : les patients préfèrent-ils la transmission par téléphone ?** Claudia AZULEOS (Shoerbrook, Canada), Marie-Ange DELRUE, Marie-Line JAQUEMONT, André-Li
- #38003 - IP15 **Du projet BANCCO au projet BANCCO+ : Banque Nationale des CNVs Constitutionnels +, où en est-on ?** Christophe BEROUJ, Thibault SAANDI, Damien SANVILLE (LYON), Estelle MENORET, Hantrinaïna RABEC Frédéric BILAN, Delphine CORTIAL, Sylvie JAILLARD, Amélie PITON, Jean MULLER
- #38005 - IP155 **Cohorte de Recherche Translationnelle sur le syndrome de Bardet-Biedl (BBS) et le syndrome d'Alström (ALMS) : point d'étape d'un outil de collecte de données d'histoire naturelle de 2 ciliopathies** Sylvie ROSSIGNOL, Jean MULLER, Nathalie GOETZ, Cathy ORBRINGER, Camille MARIN, Hélène DOLLFUS
- #38006 - IP156 **Coségénération d'un syndrome d'Aarskog-Scott et d'un syndrome de Marfan dans une famille.** Antonagennia FGDJ/FBN1 sur les atteintes squelettiques ? Guillaume ROLLAND, Clément ESCHAPASSE, Carole Camille SOULLIER, Mécès SILLIER, Annie TOUTAIN, Paul GUEGUEN, Camille CENNI, Aurélie PLANCHE, Philippe KHAU VAN KIEN (Nîmes)
- #38008 - IP157 **Les marqueurs moléculaires et leur application en science médico-légale : de l'électrophorèse capillaire au séquençage massif en parallèle.** Asma ATTAOUI, Ali SAAD (SOUSSE, Tunisie), Amel HAJ KHELIL S/
- #37594 - IP16 **De FINE à DEFIDIAG-DS : Comment l'étude de l'impact du rendu de données secondaires aux patients/parents vient-elle nous guider dans la gestion des données incertaines ?** Éléonore VIORA-DUPONT (D Bénédicte GERARD, Marion BOUTCOT, Marie-Laure ASENSIO, Christel THAUVIN, Christine PHILIPPE, Delphine HERON, Damien SANVILLE, Sylvie OLENT, Consortium FIND, Consortium DEFIDIAG-DS, Nicolas MEUNIER-BELLARD, Catherine LEJEJ Marceta GARGIULO, Christine BINQUET, Laurence FAIVRE

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES D

06- Maladies cardiovasculaires - 13- Médecine personnalisée - 14- BioInfo - 16- Épidémiologie Génétique, maladies complexes - 17- Epigénétique, gènes environnement - 18- Con 21- Pédagogie - 23 - Génétique formelle et population

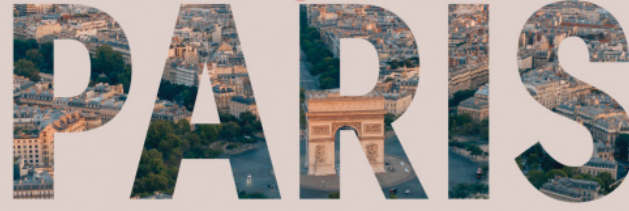
- 01 - Pathologies du neurodéveloppement - 10- Syndromes malformatifs - 15- Génétique chromosomique constitutionnelle - 20- Diagnostic prénatal, diagnostic pré-implantatoire, dépistage prénatal non invasif - 22
- #37876 - IP101 **Rôle de la corpulence et des SNPs associés à la corpulence ou au métabolisme de l'IGF-1 dans le risque de cancer du sein chez les femmes de l'étude GENESIS.** Barbara FRITSCH-HUMBLET (Paris), Yue J Marie-Gabrielle DONDON, Dorothée LE GAL, Juana BEAUVALLET, Groupe GENESIS, Dominique STOPPA-LYONNET, Nadine ANDRIEU, Fabienne LESUEUR
- #37878 - IP103 **Intérêt des prélèvements salivaires pour le génotypage/séquençage à grande échelle dans de larges cohortes : expérience du CEPH/CNRGH.** Hélène BLANCHÉ (Paris), Jean-Christophe BEAUDOUIN, Laetitia Gf Jean-Marc SEBAOUN, Suzette DELAETOU, Gaëlle LE FOLGOC, Gianluca SEVERI, Marie ZINS, Delphine BAQO, Robert OLASO, Anne BOLAND, Jean-François DELEUZE
- #37885 - IP109 **Intérêt de l'exome en prénatal : Gestion d'un résultat inattendu dans le cadre d'un syndrome de Stickler.** Cécile PRUD'HOMME, Jean Madeleine DE SAINT AGATHE, Boris KÉREN, Sandrine MARLIN, Delphine HERON
- #37912 - IP116 **Comparaison de deux interventions de prévention familiale du cancer colorectal multifactoriel : appel téléphonique par étudiant versus consultations de génétique.** Laury NICOLAS (CLERMONT FERRAND Marine JARY, Simon REY, Elise HIVERT, Mathilde MORIO, Morgane HELYON, Caroline PETORIN, Agnès VIMAL, Julien SCANZI, Armand ABERGEL, Anne-Sophie JARROUSSE, Carole CHEVENET, Camille DARCHA, Claude DARCHA, Jacques-Olivier BAY, C François CORNELIS
- #37915 - IP117 **Prévention du Cancer Colorectal Familial : Analyse des Causes d'Échec.** Laury NICOLAS (CLERMONT FERRAND), Anna SEROVA-ERARD, Marine JARY, Jeanne SOUQUET, Mathilde MORIO, Simon REY, Morgane HELYON, A Julien SCANZI, Armand ABERGEL, Anne-Sophie JARROUSSE, Carole CHEVENET, Camille DARCHA, Claude DARCHA, Jacques-Olivier BAY, Denis PEZET, Johan GAGNIERE, François CORNELIS
- #37928 - IP121 **Genomics Data Analysis Facilities in a Biomedical Research Institute.** Emeline CHERCHAME (Paris), Beata GÓRGOY, Thomas GAREAU, Corentin RAOUX, Simang CHAMPAMPIRE, Jovana BROIC, Meryem MEMMADI, Mai Stephen WHITMARSH, Violetta ZUJUVIC
- #37934 - IP124 **UNESS Formation 3e cycle : une plateforme pédagogique numérique pour la formation des étudiants en DES de Génétique Médicale.** Morgane PLUTINO (Nice), Laurent PULLIER, Evan GOUY, Kevin YAUY, Ca Hakim BOUZZAOUI, Manon DEGOUTIN, Chloé GAZIELLO, C. CNEPGM, Caroline SCHLUTH-BOLARD
- #37935 - IP125 **Mise en place du référentiel de compétences pour l'évaluation des étudiants du DES de Génétique Médicale.** Caroline SCHLUTH-BOLARD (STRASBOURG), Marc-Antoine BELAUD-ROTUREAU, Odile BOESPFLUG-TA Olivier CARON, Auriane COSPAIN, Bérénice DORAY, Fanny FERROUJ, Evan GOUY, Alineo LAVILLAREUX, François LECOQUJERRE, James LESPINASSE, Laurent PASQUIER, Alain VERLOES, François VIALARD, Agata URBANCZYK, Kevin YAUY, CNEPGI
- #37583 - IP13 **NEKN gene in cardiomyopathies and sudden cardiac deaths: prevalence, phenotypic expression, and prognosis.** Alexis HERMIDA, Flavie ADER, Gilles MILLAT, Guillaume JEDRASZAK, Philippe CHARRON, Estelle GA
- #37584 - IP14 **Prevalence and significance of rare genetic variants in AKAP9 in inherited cardiac diseases.** Alexis HERMIDA, Flavie ADER, Guillaume JEDRASZAK, Véronique FRESSART, Philippe CHARRON, Estelle GANDJBARKH (Pa
- #37981 - IP147 **Mise en place d'un pipeline pour l'analyse de variations de structure en séquençage long-read Pacific Biosciences.** Mathys WEBER (Toulouse), Claire CIOLINO, Laurence BOUNEAU, Christophe HABIB, Cécile Li
- #38001 - IP152 **Épigénétique et tabagisme.** Sabah HANACHI (Constantine, Algérie), Karima SIFI, Manel HOUJ, Ikram KHENNOUF, Manar MEDJDOUB, Salima ZEKRI, Karima BENMIBAREK, Noredidine ABADI
- #38002 - IP153 **Communication des résultats des tests génétiques : les patients préfèrent-ils la transmission par téléphone ?** Claudia AZULEOS (Shoerbrook, Canada), Marie-Ange DELRUE, Marie-Line JAQUEMONT, André-Li
- #38003 - IP15 **Du projet BANCCO au projet BANCCO+ : Banque Nationale des CNVs Constitutionnels +, où en est-on ?** Christophe BEROUJ, Thibault SAANDI, Damien SANVILLE (LYON), Estelle MENORET, Hantrinaïna RABEC Frédéric BILAN, Delphine CORTIAL, Sylvie JAILLARD, Amélie PITON, Jean MULLER
- #38005 - IP155 **Cohorte de Recherche Translationnelle sur le syndrome de Bardet-Biedl (BBS) et le syndrome d'Alström (ALMS) : point d'étape d'un outil de collecte de données d'histoire naturelle de 2 ciliopathies** Sylvie ROSSIGNOL, Jean MULLER, Nathalie GOETZ, Cathy ORBRINGER, Camille MARIN, Hélène DOLLFUS
- #38006 - IP156 **Coségénération d'un syndrome d'Aarskog-Scott et d'un syndrome de Marfan dans une famille.** Antonagennia FGDJ/FBN1 sur les atteintes squelettiques ? Guillaume ROLLAND, Clément ESCHAPASSE, Carole Camille SOULLIER, Mécès SILLIER, Annie TOUTAIN, Paul GUEGUEN, Camille CENNI, Aurélie PLANCHE, Philippe KHAU VAN KIEN (Nîmes)
- #38008 - IP157 **Les marqueurs moléculaires et leur application en science médico-légale : de l'électrophorèse capillaire au séquençage massif en parallèle.** Asma ATTAOUI, Ali SAAD (SOUSSE, Tunisie), Amel HAJ KHELIL S/
- #37594 - IP16 **De FINE à DEFIDIAG-DS : Comment l'étude de l'impact du rendu de données secondaires aux patients/parents vient-elle nous guider dans la gestion des données incertaines ?** Éléonore VIORA-DUPONT (D Bénédicte GERARD, Marion BOUTCOT, Marie-Laure ASENSIO, Christel THAUVIN, Christine PHILIPPE, Delphine HERON, Damien SANVILLE, Sylvie OLENT, Consortium FIND, Consortium DEFIDIAG-DS, Nicolas MEUNIER-BELLARD, Catherine LEJEJ Marceta GARGIULO, Christine BINQUET, Laurence FAIVRE



"Vendredi 12 janvier"

- #38017 - IP160 **EstiAge : Un outil pour estimer l'âge d'un variant.** Thomas E. LUDWIG, Emmanuelle GENIN (BRESE)
- #38030 - IP164 **Evaluation de la prévalence de la maladie de Fabry chez les patients dououreux chroniques : les leçons des études Doufab et Doufabis.** Chloé ANGELINI (Bordeaux), Consortium DOUFABIS, Claire BAR, Mar Isabelle COUPRIÉ, Ly BIGOZET
- #38031 - IP165 **Implémentation des analyses WES/WGS en trio au Luxembourg.** Lucas HÉRSENT (Luxembourg, Luxembourg), Christophe OUNGER, Jimena MURGUIA, Arthur SORLIN, Steber DANIEL, Barbara KLINIK
- #38035 - IP166 **Étude de la mortalité maternelle dans le syndrome vasculaire d'Ehlers-Danlos (VEDS) dans une cohorte française.** Mohamed EL HACHMI (Paris), Anaïs BENSOU, Nassim MOHAMED, Amelia HEUMANN, Clarisse Xavier JEUNEMAITRE, Tristan MIRAULT
- #38037 - IP167 **Syndrome d'Ehlers-Danlos Vasculaire et Complications Obstétricales.** Amélie HEUMANN (Jouy aux arches), Mohamed EL HACHMI, Nassim MOHAMED, Anaïs BENSOU, Clarisse BILLON, Michael FRANK, Xavier JEUNEM, #38046 - IP169 **Étude clinique et génétique du syndrome de Werner dans une famille tunisienne.** Amal AÛD MOULLEN, Houweyda JILANI, Imen REJEB, Sana KAROUJ, Syrène HIZEM, Amel ZERZERI, Maissa IDOUDI, Abir JEBALI, Nicolas Lamia BEN JEMAA (Tunis, Tunisie)
- #37597 - IP17 **Apport de la soumission dans la base de données ClinVar de variants identifiés dans le gène KCNQ1.** Thibaut MORANTIN, Stéphane BÉZIEAU, Vincent PROBST, Jacques MANSOURATI, Philippe MABO, Frédéric SACI Sébastien SCHMITT, Adeline GOUDAL (Nantes)
- #38051 - IP171 **Étude épidémiologique, phénotypique et génétique de la mucoviscidose en Libye sur une période de 20 ans.** Sondess HADJ FREDJ, Chaïma SAHLI, Rym OTHMANI, Faïda OUALI, Siwar CHELBI, Mariem OTHMAN Taleb MESSAOUD (tunis, Tunisie)
- #38067 - IP179 **Variation homozygote p.P209L du gène TTC12B : une cause sous estimée d'hypertension artérielle précoce et de maladie rénale.** Fériel AGREBI (Tunis, Tunisie), Ahlem ACHOUR, Hend BRAHEM, Alaa ZIADI, Ar Chokri ZAROOUK, Jannet LABIDI, Tahar GARGAH, Médiha TRABELSI, Ridha MRAD
- #37598 - IP18 **Corrélation génotype-phénotype des patients présentant une hypercholestérolémie familiale au CHU de Nantes.** Adeline GOUDAL (Nantes), Mathilde GIRAUD, Salomé ARAULT, Matthieu WARGNY, Sarra SMATI-GF Mathilde DI FILIPPO, Delphine QUINQUIS, Ingrid RICORDEAU, Vianney DEMEOCO, Sandrine LABOUREAU-SOARES, Stéphane BÉZIEAU, Bertrand CARIOU, Pierre BOISSEAU
- #38082 - IP186 **PREPAR : un ETP d'accompagnement au choix de la parentalité des couples en situation de handicap intellectuel.** Perrine CHARLES (Paris), Delphine GIRAUD, Sophie GALLAS LE MONNIER, Sophie SERREAU, Fan Annesophie PELLENEN, Sabrina SAYAH, Nadia TRYLESKI, Laure KOBLY, Sandrine DAUGY, Daphné LEHALLE, Anne FAUDET, Solveig HEIDE, Delphine HERON, Marc DOMMERGUES
- #37605 - IP19 **Cardiogénétique et incertitude de la donnée génétique : notion de vulnérabilité des professionnels.** Morgane FLUTINO (Nice), Amandine BOURAU-WIRTH, Houada KARMOUS-BENALLY, Alice VICIARA, Cynthia TRASTOUR, Véronique PABUIS-FLI #38100 - IP191 **Génotype-Mitral Valve Phénotype Correlations in Marfan Syndrome With FBN1 Pathogenic Variants.** Clémence DELHOMME, Sabrina JADOUJI (PARIS)
- #38105 - IP194 **Découverte d'un variant pathogène TBX1 chez un enfant issu d'un don de sperme : illustration des difficultés rencontrées par les équipes de génétique médicale et de CECOS pour permettre l'inform contexte du don de gamètes.** Emmanuelle HAQUET (Montpellier), Jacques PUECHBERTY, Christine COUBES, Samir HAMAMAH, Vanessa LOUP, Sophie BROUILLET, Marljolaine WILLEMS
- #38109 - IP196 **Quelles conditions à tenir lors de la découverte d'une trisomie 16 en prénatal ?** Morgane FLUTINO (Nice), Amandine BOURAU-WIRTH, Houada KARMOUS-BENALLY, Alice VICIARA, Cynthia TRASTOUR, Véronique PABUIS-FLI #38114 - IP201 **Séquence d'exome en prénatal : multiples questionnements éthiques à partir d'une observation.** Jade DUCOURNEAU, Solveig HEIDE, Jean-Madeleine DE SAINTE AGATHE, Éléonore BLONDIAUX, Ferdinand DHOMI Jean-Marie JOUANNIC, Walid KHROUF, Foudil LAMARI, Elodie LEJEUNE, Geneviève QUENUN MIRALLET, Isabelle RÉGNIER, Caroline SEVIN, Fanny MOCHEL, Boris KÉREN, Delphine HERON (Paris)
- #38132 - IP207 **Enjeux multiples liés à l'utilisation de la génomique en première intention dans le dépistage néonatal.** Camille LEVEL (DIJON), Frédéric HUET, Laurent PASQUEUR, Christine BINQUET, Christel THAUVIN, Laurence I #38137 - IP209 **Pour une meilleure accessibilité aux tests diagnostiques et aux laboratoires médicaux dans Orphanet.** Ger SENDRE, Valérie SERRIERE-LANNEAU, Florence SAUVAGE (Paris), Marc HANAUER, Ana RATH #38141 - IP210 **De nouvelles bases de données EAHAD centrées sur les déficits en facteur (F) FV, FX et FXI de la coagulation.** Mathilde FRETIGNY, Muriel GIANISILY-BLAZOT (Montpellier), Alexandre AUBERT, John MAC-VEY, Geo Daniel HAMPSHIRE, Keith GOMEZ, Michel HANS, Christopher LUDLAM
- #38146 - IP212 **Amélioration des compétences sociales d'adolescents et d'adultes jeunes suivis pour un trouble du neurodéveloppement d'origine génétique : une recherche action sur 8 patients.** Kelly GOUVENOT (P Charlotte DANSET, Thomas COURTIN, Cécile LOUVEAU, Boris CHAUMETTE, Marlène RIO #38147 - IP213 **HCC1395, matériel de référence pour le WGS en médecine de précision.** Margaux GRAS, Marine ROULLON (Evry), Mélanie LETEXIER, Alain VIARI, Violette TURON, Jean-François DELEUZE #38153 - IP214 **Régulation des réarrangements complets de SeDIA: de l'analyse temps réel à la ré-analyse périodique semi-automatisée.** Pierre MARJON, Nicolas DERIVE (PARIS), Laurent FROBERT, Sacha SCHULTZ, V Anaïs L'HARIDON, Thomas RAMBAUD, Zinara LIDAMAHASOLO, Mouhamadou NIANG, Sami MAHMOUDI, Camille BARETTE, Aurélien DE REYNIES, Antonio RAUSELL, Génétique Somatique GROUPE BIONFO, Génétique Constitutionnelle GROUPE BIOA Alban LERMINÉ #38155 - IP215 **Développement de modèles précliniques et de nouveaux inhibiteurs de la farnésyltransférase pour le ciblage thérapeutique de HRAS dans les tumeurs solides.** Hédi BEN YAHIA (Nice), Jade DUSSART-GAU François PETIT, Esma SAADA-BOUZID
- #38159 - IP217 **Le syndrome de Birt-Hogb-Dubé enfin expliqué à tous.** Caroline ABADIE (NANTES), Anne-Charlotte JOUVE, Jenny MARLÉ-BALLANGÉ, Isabelle COUPIER, Stéphane RICHARD #38175 - IP221 **Abécédaire du DP1 : Le diagnostic préimplantaire en 25 notions clés.** Claire CHAUVEAU (Montpellier), Alya ISHUMKAMETOVA, Sophie BROUILLET, Marie DUPORT-PERICIER, Anne GIRARDET, Tal ANAHOUR, Marljolaine #38180 - IP223 **Formation hybride à la prescription et au rendu des tests génétiques en néphrologie adulte.** Anne-Sophie LEBRE, Marie DANCCER, Solveig HEIDE, Nadia OULD OUALI, Laure RAYMOND, Thomas ROBERT, Laurent M #38190 - IP226 **Imputation dans l'analyse génomique de la dysplasie de la hanche : une approche One Health chez le chien et l'Homme.** Louis LE NÉZET (Rennes), Anthony F. HERZIG, Lauranne MACHOU, Richard GUYON, Virg Pascale QUIGNON, Claude FEREC, Catherine ANDRÉ
- #38196 - IP231 **Recherche participative sur l'expérience des parcours de santé et de vie avec une maladie génétique rare : le projet ExPaParM (Expérience Patient des Parcours Mucoviscidose).** Dominique POGHETTO Pierre LOMBRAUD, Véronique HEYMES, Nicolas LE BRETON, Cécile FRENOD, Magali CONESA, Marion MATHIEU (Marseille)
- #38206 - IP232 **Le micro-fluidique digitale appliquée à la capture d'exomes et de panels pour la recherche et le diagnostic des maladies génétiques.** Lilian GRAU (Paris), Johann SCHMITT, Cécile ROULLON, Mélanie PARISIS Mohammed ZARRHATE, Vincent MORINIÈRE, Cécile MASSON, Julie BOUTAUD, Annarita MICCIO, Christine BOLE-FEYSOT, Guillaume CANAUD
- #38205 - IP235 **L'expérience des parents de jeunes enfants des conditions du diagnostic de la mucoviscidose, 20 ans après la mise en place du dépistage néonatal : un enseignement du projet ExPaParM.** Dominique (Villeteau), Cécile FRENOD, Christine HEYMES, Nicolas LE BRETON, Pierre LOMBRAUD #38206 - IP236 **Étude des CNVs/petits réarrangements complètes de SeDIA: de l'analyse temps réel à la ré-analyse périodique semi-automatisée.** Pierre MARJON, Nicolas DERIVE (PARIS), Laurent FROBERT, Sacha SCHULTZ, V Anaïs L'HARIDON, Thomas RAMBAUD, Zinara LIDAMAHASOLO, Mouhamadou NIANG, Sami MAHMOUDI, Camille BARETTE, Aurélien DE REYNIES, Antonio RAUSELL, Génétique Somatique GROUPE BIONFO, Génétique Constitutionnelle GROUPE BIOA Alban LERMINÉ #38210 - IP238 **Le séquençage Nanopore comme outil de diagnostic d'urgence pour les pathologies cardiaques héréditaires ?** Valérie CHANAVAT, Raphaëlle LAMY, Carine MOUSTAID, Cécile CAZENÈVE, Alexandre JANIN, Clair #38213 - IP240 **Vect'UB : Vectoriology expertise at the service of research.** Veronique GUYONNET-DUPERAT (Bordeaux)
- #38214 - IP241 **Un patient peut en cacher un autre.** Marina KONYUKH (Créteil), Bénédicte HEBRARD, Nolwen LUCAS, Antoine NUNES ADAO, Benoît FUNALOT, Christine FANEN #38216 - IP243 **Une nouvelle plateforme pour le dépistage néonatal dans Orphanet.** Hélène JAGLINE, Caterina LUCANO (I), Valérie LANNEAU, Nicolas CHEVROLIER, Charlotte RODWELL, Marc HANAUER, Ana RATH #38218 - IP245 **L'information non codante : raconte l'histoire du gène.** Marc JEANPIERRE (Paris)
- #38223 - IP249 **Identifying genomic regions for targeted sequencing gene panel construction in the genetic analysis of medulloblastoma treatment outcomes using an in-house script.** Kenneth CHAPPELL (Le Kremlin-Bi Jean-Marie VITAL, Maxence GUICHARD, Guillaume DELAEMMENT, Renaud BOYER-VIDAL, Alexis PROUST, Céline VERTUYFT, Vianney POINIGNON, Jacques GRILL, Christelle DUFOUR, Jérôme BOULIGAND #38226 - IP250 **Projet parental : Diagnostic Préimplantaire (DPI), what else ?** Julie ROOS (Strasbourg), Philippe GOSSSET, Julia LAUER ZILLHARDT, Céline MOUTOU #38229 - IP252 **Protocoles pour le séquençage de génome entier low-fragment.** Guillaume COGAN (Paris), Pilar ALVAREZ-JERÉZ, Laksh MALIK, Breeana BEKER, Abigail MIANO, Blawendrat CORNELIS, Kimberley BILLINGSLEY #38232 - IP255 **Préparation automatisée de bibliothèques de mRNAs-Seq à l'aide d'un automate flexible, la MAGIC-Prep (Tecan).** Lilian GRAU (Paris), Mohammed ZARRHATE, Nicolas CAZENEVE, Cécile MASSON, Mélanie PARISOT, Cé Rubina CASSACA, Yohann SCHMITT, Annarita MICCIO, Christine BOLE-FEYSOT, Guillaume CANAUD #38240 - IP257 **Développement de nouveaux circuits pour la consultation d'oncogénétique : quelles indications ? quels délais ? quelles analyses ?** Mathilde WARGOIN (PARIS), Bruno BUECHER, Sophie FRANK, Marie-Charlotte Lisa GOLMARD, Ivan BIÈCHE, Fatoumata SIMAGA, Marine LE MENTEC, Victoire MONTCEVALO, Dominique STOPPA-LONNET, Chrystelle COLAS #37651 - IP26 **Intégration multi-modale et modèle prédictifs, de la biologie du développement à l'étude des maladies rares.** Paul VILLOUTREIX (Marseille) #38248 - IP260 **Implémentation du séquençage à faible couverture : retour d'expérience du CNRHG.** Christian DAVIAUD (EVRY), Zuzana GERBER, Stéphane MESLAGE, Mourad SAHBAUOUI, Jeanne-Antide PERRIER, Johann TASSIN, Flo Delphine BACQ-DAIAN, Anne BOLAND, Robert OLASO, Jean-François DELEUZE #38265 - IP264 **Description inédite de 3 cas de cardiomyopathie hypertrophique néonatale régressive avec mutation d'un gène du séquençage.** Yann TROADEC (Caen), Aline VINCENT, Pascale MARGNÈS, Fabien LABOMBARD/ Flavie ADER, Pascale RICHARD, Philippe CHARRON, Luc THIEUDE, Nicolas GRUCHY #38268 - IP266 **Retour d'expérience des familles qui ont eu une analyse du séquençage du génome entier en trio dans le cadre d'un bilan pour déficience intellectuelle rare et/ou d'un syndrome malformatif chez le Mathilde ENTREVAUX, Marine HOUÏER, Neil LEMORVAN, Claire ROUMEZOUX, Eva PIPRAS PERENVY, Jonathan LEVY, Loïc DE PONTUAL, André DELAHAYE-DUREZ (Paris) #38269 - IP267 **Nouvelle approche de séquençage haut débit analysant en une étape SNV, CNV et romolements complexes (délétions et inversions) pour le diagnostic moléculaire des hémophilies.** Minh Toun DUON Alban CHANSAVANG, Amélie LAUNOIS, Sylvie LETOURNEAU, Nathalie CARON, Aurélie TOUSSAINT, Ismaël PADIÈLLE, Romain DAVEAU, Jocelyn BRAYET, Aminata NDIAYE, Guillaume MEURICE, Alban LERMINÉ, Audrey BRIAND, Juliette NECQUOX, Fr Cyril BURIN DES ROZIERES (Paris) #37654 - IP28 **Création du parcours de Master 'Conseil Génétique et Médecine Prédictive' (CGMP) Auvergne Rhône Alpes : description de la formation et retour d'expérience sur 2 années.** Alain CALENDER (BRON), Darr Nicolas CHATRON, Charles Patrick EDERY, MassimoIL ROSSI, Gaetan LESCA, Thomas SEYTHIER, Mathias CAVAILLE, François CORNELIS, Francis RAMOND, Pascal DESSEINNE, Isabelle CREVEAUX, Charles COUTTON, Jérôme LAHARTINE, Cmp-B #38293 - IP288 **Extension de la plateforme des LLN pour l'extraction automatisée de temps HPO depuis les comptes rendus de consultation.** Laurent MESNARD (Paris), Nicolas DUFORT-FREBOURG, Alexandre BOULAT, Jérôme AÛD Michael BLUM, Nadia OULD OUALI #38298 - IP284 **Chargée de parcours génomique : un nouveau métier au service de la génomique médicale, Retour d'expérience à APHP Sorbonne Université.** Fozg BENKERDOU, Laëtia NGUYEN (PARIS), Alexandra DURR, I Marie VIDALHET, Laurent MESNARD, Lydie BURGÈLE, Diana RODRIGUEZ, Philippe CHARRON, Sophie CHRISTIN-MAITRE, Sophie GEOURGIN-LAVAILLE, Eric LEGUERN, Pierre BLANC, Chargée De Parcours Génétiques MOLECULES TECHNICIENS DU LABORATOIRE Sarah GROTTIO, Alexandra AFENJAR, Solveig HEIDE, Perrine CHARLES, Daphné LEHALLE, Cyril MIGNOT, Delphine HERON, Anne FAUDET #38303 - IP285 **Retour d'expérience de la mise en place de la séquence automatisée des cancers du sein triple négatif (TNBC).** Victor RENAUULT, Anne VINCENT-SALOMON, Camille BROCHARD, Kévin MERCHADOU (Paris) #38305 - IP288 **Rétrospective de la prescription de génomes dans le domaine des maladies rares au CHU de Montpellier.** De 2020 à juillet 2023. Clothilde VIGOUROUX (Montpellier), Marljolaine WILLEMS, Isabelle MEUNIER, Chr Cécilia MARELLI TOSI, Constance WELLS, Caroline DEILLER, Agathe ROUBERTIE, Aurélie LAMOUROUX, Jacques PUECHBERTY, Christel THAUVIN, Frédérique NOWAK, Christine VINCIQUEUR, David GENOEVIE #37657 - IP29 **Le design objet au service de la compréhension des mécanismes génétiques à l'origine des maladies rares : résultats du partenariat entre l'Ecole des Arts Décoratifs de Paris et la Filière de Santé Ma neurodéveloppement Déficience.** Caroline IMMISOETTE (Lyon), Sophie GALLAS -LEMONNIER, Cyril AFS, Laurent GODART #38322 - IP291 **Diversité génétique des variants impliqués dans la réponse aux médicaments chez les populations tunisiennes et italiennes : implications pour la médecine personnalisée.** Haifa JMEL (Tunis, Tunisie), C Crisina Giuliani GIULIANI, Wafed BOUKHALFA, Sonia ABDELHAK, Donata LUISELLI, Rym KEF #37372 - IP3 **Suivi des personnes à haut risque de cancer l'institut Paoli-Calmettes recueille les besoins des patients pour mettre en place un programme d'éducation thérapeutique (ETP).** Geoffrey BERTOLONE (Mars Doriane LYON, Julie ROBBE, Cornel POPOVICI, Nadia DJELLALI, Michèle GUERINI, Laëtia BABAYROL, Catherine NGUËS, Jessica MORETTA #38346 - IP302 **Approche multi-omique pour caractériser des variations de structure avec points de cassure en dehors de FOXL2 perturbés par deux individus atteints du syndrome de biépophtalmose-ptosis-épicanth (DIJON), Hamza HADJ ABDALLAH, Julien MARAVALL, Julian DELANNE, Marlène RIO, Marion LESIEUR, Valérie MALAN, Martin CHEVARIAN, Fatima El Ti, Yannis DUFFOUR, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN-ROBINET, Antonio VITOELLO #38352 - IP305 **Variabilité génétique et phénotypique des cytochromes P450 2C19 et 2D6 et fréquence d'actionnabilité des psychotropes : quelle utilité de l'analyse pharmacogénétique ?** Ludovine BOCCCELLARI, Hugo Al Rémi VAN WETTEREN, Nicolas PICARD (Limoges) #38353 - IP306 **Étude des variants ENAC chez les nourrissons prématurés et à terme ayant présenté un Syndrome de Détresse Respiratoire Néonatale.** Alya KHODAWRDI (creteil), Charles MONOD-BROCA, Abd AISSAT, Nat Rakia BHOURI, Annick LE LOCH, Bernadette FUNALOT, Pascale FANEN, Aïx DE BECDELIEVRE #38359 - IP308 **Vingt-cinq ans de consultations de génétique clinique sur site dans les hôpitaux de jour et instituts médicoéducatifs de la région parisienne auprès des enfants et jeunes adultes atteints de trouble: Sylvie ROSE (Paris), Anthony DRECCORT, Anne-Sophie ALAIX, Aurélie FABRE, Khalja ALJABALI, Marine DELVIGNE, Karine POIRIER, Claude BESMOND, Moïse ASSOULINE, Arnold MUNNICH #38364 - IP310 **Caractérisation moléculaire d'un variant rare de proalbamine : proalbumin"christchurch".** Meriem ATALLAH, Salem YAHOUDI, Manel KADI, Jawaher CHAHABEN, Siwar CHELBI, Mariem OTHMANI, Sondes HADJ FREJ, T #38366 - IP312 **Variations alléliques de la région promotrice du gène GHI chez les déficataires en GH en Tunisie.** Hayfa GUERBOUJ, Yasmine AMRI, Rym DABBBOUBI, Lella ESSADEM, Yasmine SALEM, Youssef HASNI, Salima FERCHICH Taleb MESSAOUD (Tunis, Tunisie) #38369 - IP315 **swingsbamcov et compagnie : une suite d'outils intégrés pour la validation visuelle de CNVs.** Pierre LINDENBAUM (Nantes), Julien BARC, Jean-Jacques SCHOTT, Richard REDON #38375 - IP320 **Apport de la séquence de nouvelle génération dans le diagnostic post-mortem des maladies génétiques : exemple d'un cas du syndrome de Hallervorden-Spatz.** Maryem SAHLI, Maryem SAHLI (Rabat, Ma Abdelaziz RHIDRI, Sihani CHAFAI ELALAOUI, Jaber LYAHYAI, Abdelhaz SEFIANI #38393 - IP328 **Primedesigning : mise au point d'un outil pour la conception automatique des amorces pour la polymérase chain reaction.** Daria ONITIU (Saint-Etienne), Sylvain MARESCHAL, Anissa DAHMANI, Eudeline ALAI, Loui #37670 - IP32 **TNBC4, un outil pour le sous-typage automatique des cancers du sein triple négatif (TNBC).** Victor RENAUULT, Anne VINCENT-SALOMON, Camille BROCHARD, Kévin MERCHADOU (Paris) #38397 - IP330 **Diagnostic clinique et moléculaire du syndrome Cardio-Facio-Cutané : A propos de deux cas.** Fatima OUBOUKOUS, Ilham RATBI, Nada ALLALL (RABAT, Maroc), Jaber LYAHYAI, Abdelhaz SEFIANI #38399 - IP332 **Enquête nationale sur les différents polymorphismes identifiés du CYP2D6 selon les méthodes utilisées : Quel apport du séquençage à haut-débit ?** Abd El Kader AIT TAYEB (Le Kremlin Bicêtre), Nicolas P Marie-Anne LORIOU, Léa PAYEN-GAY, Nicolas PALLET, Sylvie QUARANTA, Laure RAYMOND, Céline VERTUYFT #38402 - IP334 **Le SDM-G : un recueil de données génétiques de patients atteints de Maladies Rares.** Sarah OTHMANI, Céline ANGIN, Claude MESSIAEN, Nicolas CHATRON, Céline DAMPFFOFFER, Laurent DEMOUGEOT, Laurence Fa David GENEVIÈVE, Sylvie CORDENT, Caroline RAGINE, Alain VÉROLES, Anne-Sophie JANNOT (Paris) #38410 - IP338 **Le spectre génétique du diabète monogénique en Tunisie : situation actuelle et défis du futur.** Nadia KHERJI (Tunis, Tunisie), Hamza DALLALI, Ismael GOUIZA, Meriem HECHMI, Faten MAHJOUB, Mehdi MRAD, Asm Melika BEN AHMED, Henda JAMOUESSI, Rym KEFI #38412 - IP340 **Prediction informatique de l'intolérance à l'inactivation hétérozygote simultanée de deux gènes distincts, pour toutes les paires de gènes possibles, dans une hypothèse digénique pour les patients impasse diagnostique.** Romain NICOLLE (Paris), Barthélémy CARON, Farah ELLOUZE, Valérie MALAN, Antonio RAUSELL #37677 - IP35 **Amyotrophie spinale et maternité : Etude qualitative du vécu des femmes atteintes d'amyotrophie spinale durant leur projet parental ou leur parcours de maternité.** Camille HERZOG-HESS, Sandrine VOIL (STRASBOURG) #38444 - IP362 **Intérêt du séquençage long-read pour la détection de variants de structure complexes : un exemple de translocation non détectable en NGS short-read.** Alexandre PERRIER (PARIS), Aurélie WAERNESSEYCKL Jean-Madeleine DE SAINTE-AGATHE, Julien BURATTI, Julie BOGOIN, Badreddine MOHAND OUMOUSSA, Eric LE GUERN, Florence COULET, Boris KÉREN, Euphrasie SERVANT #38446 - IP363 **Evaluation rétrospective sur 3640 prescriptions consécutives d'une approche de tri et priorisation automatique de variations génomiques pour le diagnostic des maladies rares mendéliennes.** Viraini******

Fluctuat nec mergitur



12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-genetique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Vendredi 12 janvier"

- Quentin CHARRAT, Clément LIONNET, Maëlle MARTINET-GERPHAGNON, Valentin KLEIN, Laura FANCELLO, Anthony FERRARI, Anne-Sophie SERTIER, Elise DUGAS, Auragen CONSORTIUM, Jean-François SCARIOT, Alain VIARI, Julien THEVENON
- #38447 - IP364 Cartographie des variations du nombre de copie du génome de 1860 individus indemnes de maladies rares pour aider à l'interprétation. Virginie BERNARD (Grenoble), Quentin CHARRAT, Clément LIONNET, Valentin KLEIN, Laura FANCELLO, Anthony FERRARI, Anne-Sophie SERTIER, Elise DUGAS, Auragen CONSORTIUM, Jean-François SCARIOT, Alain VIARI, Julien THEVENON
- #38463 - IP369 Evaluation de l'approche panel NGS pour la détection des grands réarrangements dans les tubulopathies rénales héréditaires. Dhekra ISMAIL (Paris), Marguerite HUREAUX, Rosa YARGAS-POUSSOU
- #37682 - IP377 Chargé de Parcours Génétique une nouvelle fonction dédiée à la médecine génomique en France : état des lieux et retours d'expérience. Léa GAUDILLAT (Dijon), Léa PATAY, Amandine BAURAND, Juliette SA
- Aurore GARDE, Julian DELANNE, Sophie NAMBOT, Camille LEVELLE, Laurence FAIVRE, Christine PEYRON, Christel THAUVIN-ROBINET
- #38469 - IP372 L'évaluation de la pathogénicité des variations génétiques par l'apprentissage fédéré entre institutions indépendantes atteint des performances comparables ou supérieures à celles des modèles à
- Nigreysi MONTALVO, Francisco REQUEÑA, Antonio RAUSEL (Paris)
- #38480 - IP375 Profil mutational des étiologies et syndromes drépanocytaires chez la population marocaine : à propos d'une cohorte de 80 cas. Amal CHIGUIO (Rabat, Maroc), Ilham RATBI, Maryem SAHLI, Lamiae AF
- Nadia BENYAHYA, Ourayna BATTI, Yasmina RAHMOUNI, Nada AMLAL, Sihem CHAFI ELALAOUI, Yassamine DOUBA, Imane CHERKAOUJ JOUANOU, Jaber LYAHYA, Abdelaziz SEFIANI
- #38490 - IP383 Evaluation du séquençage à longues lectures synthétiques. Zuzana GERBER (Dubai), Florian ANDRON, Christel DAVAUD, Naël LENOIR, Margaux GRAS, Vincent MEYER, Robert OLASO, Jean-François DELEUZE
- #38492 - IP384 L'identification moléculaire accessible pour tous. Alice FIÉVET (Villeneuve), Sylvain URSEUEGUI, Enora COURTOT, Cécile JOVELET, Irene BARRIOPEDRO, Etienne FRADET, Roseline TANG, Clémentine GABILLAUD, Victor GC
- Ludovic LACROIX, Rémi DANGLA, Etienne ROULEAU
- #38493 - IP385 Identifier les types cellulaires associés aux maladies complexes et à leurs variants génétiques. Artem KIM (Rennes, États-Unis), Comte LEGROS, Zixuan ZHANG, Zeyun LU, Adam DE SMITH, Nicholas MANCUSO, S
- #38505 - IP390 Un nouvel outil pour les maladies rares : une base de données répertoriant les tests génétiques réalisés en Belgique. Nathalie LANNIOT (Bruxelles, Belgique), Kabien VAN DER KELEN
- #38507 - IP392 A la recherche de signature de l'expression génique en lien avec le remodelage artériel en l'absence d'athérome impliqué dans le risque génétique de la FMD et de la SCAD. Yilong LIN (Paris), Patrick E
- Margaux-Alison FUSTIER, Adrien GEORGES, Nabila BOUATIA-NAJI
- #38521 - IP403 PROJET EXORARE-2 : Quel est l'impact du séquençage très haut débit pour la prise en charge des cancers rares ? Marie-Clémence GORENSTEIN (Paris), Robert NTHINYUZA, Marie ADOU, Laetitia MARISA, Virgil
- Manjula DEVILLE, Camille TLEMSANI, Mehdi TOUAT, Karen LEROY, Hélène BLONS, Nelly BUERNICHO, Alexandre BUFFET, Eric PASMANT, Albain CHANSAVANG, Errel GUILLERM, Alexandre PERRIER, Nathalie THEOU-ANTON, Jérôme LAMORILL, Jacqueli
- Guilhem BOUSQUET, Franck BIELLE, Patrick BENUSIGLIO, Antoine DARDENNE, Jean-Charles NAULT, Jean-Pierre LOTZ, Camille DESSEIGNES, Arunya SRIKARAN, Jeanne NETTER-COTTI, Jacques CADRANEL, Pierre LAURENT-PUG, Anne-Paule GIMÈNE
- #37698 - IP41 Nouveau variant identifié dans le gène TECLRL associé à une forme fronto-temporale de tachycardie ventriculaire catécholergique et de syndrome QT Long. Cécile GUERIN (Paris), Nathalie ROUX-BUISSON, Véron
- Anne MESSALI, Charles MORGAT, Elodie SURGET, Alessandra PIA-PORETTA, Houria NAÏT KADI, Jean-François PRUNY, Antoine LEENHARDT, Fabrice EXTRAMIANA, Isabelle DENJOY
- #38537 - IP411 Comment le sexe favorise-t-il le système de réparation : une réflexion sur le système immunitaire. Najla ZYDANY, Soumaya MOUGOU (Sousse), Rim KOOLI, Myriam Beya BENKHEDHER, Jamila ROMDHAN, Nebila C
- #38543 - IP412 Le « passeport » pharmacogénétique en pratique clinique : à propos d'un cas. Dorian CHASTAGNER (Limoges), Vincent HAUFROID, Nicolas PICARD
- #38565 - IP422 Single-cell pathway analysis as an efficient way to study disease: an example with covid-19 and innate immunity. Jean-Marie RAVEL (Nancy), Loredana MARTIGNETTI, Inna KUPERSTEIN, Céline BONNET, Emmani
- #38568 - IP424 PHARMACOGÉNÉTIQUE ET TOXICITÉ INDUITE PAR LE SURINTIMB. Wam SMAÏL (PARIS), Christine LE BELLER, Agnès LILLO-LE LOUËT
- #38583 - IP428 Evaluation de la qualité de vie chez les sujets porteurs de Trisomie 21 : à propos de 100 cas. Imen CHELLY, Melek TRIGUI (Montpellier), Fatma AYADI, Wem BARBARIA, Ridha M'RAD, Lilia KRAOUA
- #38589 - IP431 Insights on genome organizational plasticity through genome-wide analysis of copy number polymorphisms of the Tunisian population. Lilia ROMDHANE, Sameh KEFI, Nessrine MEZZI, Najla ABASSI, Olfa ME
- Safa ROMDHANE, Lotfi CHOUGHANE, Sonia ABDELHAK
- #38592 - IP432 Cohorte nationale française rétrospective de 22 patients atteints du syndrome d'Elhers-Danlos de type cytoscoliotique: mise en exergue de l'atteinte vasculaire. Anne-Laurence GOIFFON, Fabrice GILLU
- Clarisse BILLON, Tiffany BUSA, Claude CANCES, Valérie CORMIER-DAIRE, Sophie DUPOUIS-GIROD, Yasmina ELARBI, Laurence FAIVRE, Christine FRANCANNET, Michael FRANK, Xavier JEUNEMAITRE, Vincent LAUGEL, Tristan MIRAULT, Bénédicte PON
- Eise SCHAFFER, Annick TOUTAIN, Marjolaine WILLEMS, Karelle BENISTAN, Caroline MICHOT (Paris)
- #38597 - IP435 Séquençage Sharjo-reads et utilisation des « k-mers » : développement d'une approche bio-informatique innovante pour le séquençage des VNTR appliquée au gène MUC1. Hassan SAEL, Vincent MORINII
- Olivier GRIBOUVAL, Frédéric TORRES, Manon MAUTRET-GODEFROY, Stéphane BURTEY, Bertrand KNEBELMANN, Corinne ANTIGNAC, Nitschek PATRICK, Guillaume DORVAL (Paris)
- #38601 - IP437 La plateforme « Treatalome » améliore la visibilité des gènes actionnables et réduit l'erreur d'accès aux traitements des maladies rares. Antonio ATALAA, Rachel THOMPSON, Leslie MATALONGA, Carle
- Alberto CORVO, Massimo DE SÉRGI, Sergio GALATI, Rita HORVATH, Holm GRAESSNER, Olaf RIES, Peter ROBINSON, Hanno LOCHMULLER, Sergi BELTRAN, Giselle BONNE (Paris), Project Group TREATALOME
- #38602 - IP438 Variabilité phénotypique de l'angiopathie cérébrale CADASIL en présence de la mutation NOTCH3 p.R1231C, fréquemment observée au sein de la population européenne. Veronica SANDRONI, Jessica LE
- Daniela RUGGIERO, Dominique HERVE, Hervé PERDRIY, Elisabeth TOURNIER-LASSERVE, Hugues CHABRIAT, Marina CIULLO, Anne-Louise LEUTENEGGER (Paris)
- #38603 - IP439 L'ETUDE SPORA (Score de risque PolyGénétique Rétrospicif dans les lésions Atypiques et cancers du sein) : INTERET D'UN SCORE DE RISQUE POLYGENIQUE CHEZ LES PATIENTES PRESENTANT UNE LESI
- Manon REDA, Anes HADAJI, Juliette SAUGE, Guillaume CONSTANTIN, Laurent ARNOULD, Juliette ALBUSSON (DIJON)
- #37705 - IP44 Un variant du gène DSP responsable du syndrome de Carvajal chez une famille marocaine. Fatima MAAROUF, Amal TAZZITE, Hind DEHBI (Maroc, Maroc)
- #38608 - IP442 Préparation et déroulement d'une consultation de génétique. Barbara GIRERD (Kremlin Bicêtre), Angélique GABA, Nathalie GOURMELO, Elisabeth CELESTIN
- #37708 - IP45 Easy-PSAP : un workflow complet de priorisation des variants pour aider au diagnostic des maladies monogéniques hétérogènes. Marie-Sophie OGLOBLINSKY (Brest), Ozvan BOCHER, Helen CASTILLO-MADEEN
- Donald F. CONRAD, Emmanuelle GENIN, Gaëlle MARENNE
- #38646 - IP462 Cani-DNA, a Biological Resource Centre (BRC) and veterinary network dedicated to dog samples for human and dog biomedical research. Catherine ANDRE (Rennes), Benoit HÉDAN, Nadine BOTHÉREL, Edou
- Laurent TIRET, Marie ABITBOL, Rachel LAVOUE, Guillaume QUENEY, Gilles CHAUDIEU, Richard GUYON
- #38651 - IP466 Evaluation du rôle des variants du gène ctnna3 en tant que donnée incidente et chez les patients avec cardiomyopathies. Julie PROUKHNITZKY (Paris), Hussein KHADRA, Adrien BLOCH, Estelle GANDBAKHCH,
- Pascalie RICHARD, Flavie ADER, Philippe CHARRON
- #37715 - IP47 AndDI-Cli: une application de soutien à la consultation de génétique. Laurent DEMOUGEOT (DIJON), Amandine BAURAND, Julian DELANNE, Elodie GAUTIER, Sophie NAMBOT, Marion ROBERT, Anne HUGON, Alain VERLC
- Laurence FAIVRE
- #38659 - IP471 Investigation moléculaire de la cutis laxa par séquençage d'exome dans la population tunisienne. Nessrine MEZZI (Tunis, Tunisie), Elyes BOUTERRA, Cyrine ADHOUM, Fouazi MAZOUZ, Rahma MKAOUAR, Medil
- Olfa MESSAOUD, Neila BELGOUTH, Ridha M'RAD, Sonia ABDELHAK, Lilia ROMDHANE
- #38696 - IP485 Dysplasie ectodermique avec déficit immunitaire sévère chez un nourrisson de sexe masculin transmis par une mère atteinte d'incontinence pigmentaire. Julie BOULANGER (NANCY), Marion MARIANO-BOURIN
- Fanny FOYSSAC, Claire-Marie BARBIER, Anne-Claire BURSTZTEJN
- #37734 - IP52 Effet fondateur et datation des mutations dans les maladies mendéliennes : Vieilles questions et nouvelles méthodes. Arnaud MAILLARD (Paris), Eva PIPRAS, Thibault COSTE, Chaker ALOU, Helene MOREL, Mic
- Elisabeth TOURNIER LASSERVE
- #37737 - IP53 Recherche d'une insertion pathogène d'un élément génétique mobile sur données de NGS en contexte diagnostique : exemple des leucoencéphalopathies vasculaires. Arnaud MAILLARD (Paris), Chaker A
- Thibault COSTE, Helene MOREL, Elisabeth TOURNIER LASSERVE
- #37745 - IP55 Cis-régulation et cas non résolus de pathologies liées au gène CFTR. Clara BLOTAS (Brest), Mégane COLLOBERT, Anais LE NABEC, Claude FÉREC, Stéphanie MOISAN
- #37749 - IP56 Le point sur les variants du gène SCN10A. Adrien BLOCH, Felipe PIREZ (PARIS), Isabelle DENJOY, Emilie BLIN, Pascalie RICHARD, Alexis HERMIDA, Jean François PRUNY, Cécile GUERIN, Estelle GANDBAKHCH, Véronique FRE
- Carole PROUST, Ulrike ESSLINGER, Flavie ADER, Jan HAAS, Jean-François PRUNY, Richard ISNARD, Pascale RICHARD, David-Alexandre TREGOUËT, Philippe CHARRON, François CAMBIEN, Eric VILLARD
- #37751 - IP57 GUIDELINES4RARE : un projet Européen de l'ERN ITHACA pour améliorer les soins aux personnes atteintes de maladies génétiques rares et de déficience intellectuelle. Anne HUGON (Paris), Mirthe KLEIN I
- Charlotte GAESTERLAND, Katalin SZAKS ZON, Agnies VAN EGGHEN, K VYSHKA, Alain VEROLES
- #37430 - IP6 « Les Enfants de la Génétique », une collection de livres pour enfants dédiée aux maladies rares. Sonia GOERGER, Elodie GARCIA, Céline COLOMBIER-MAFFRE, Elodie GAUTIER, Christine JUIF, Clémence FAUCONNIER
- Clément SIMAO DE SOUZA, Christophe JOLY, Christophe THAUVIN, Jean-Charles NAULT, Jean-Pierre LOTZ, Camille DESSEIGNES, Arunya SRIKARAN, Jeanne NETTER-COTTI, Jacques CADRANEL, Pierre LAURENT-PUG, Anne-Paule GIMÈNE
- #37757 - IP60 Rôle du conseil en génétique dans le suivi des patients présentant une maladie de von Hippel-Lindau. Maud BRANCHAUD (Rouen), Nathalie PARODI, Emilie PUJOL, Pascaline BERTHET, Margaux CLEMENT LE CH
- Stéphane DERREY, Olivier LANGLOIS, Alice GOIA, Louis SUREMENT, William SIDE, Stéphane RICHARD, Claude HODUYER
- #37758 - IP61 L'apport du RNaseq au diagnostic des maladies rares : exemple d'une cohorte de 47 patients suspectés de ténosynovites. Aurélien PERRIN (MONTPELLIER), Charles VAN GOETHEM, Marion LARRIEUX, Corinne THE
- Amrta ALIOUAT, Ariane MAHIEUX, Michel KOENIG, Marie DE TAYRAC, Mireille COSSÉE
- #37763 - IP64 Réactivité post-greffe rénale de syndrome néphrotique cortico-résistant chez des patients porteurs de variants dans le gène NPH3 : étude d'une cohorte européenne. Jessica KACHMAR (Paris), Olivier BOY
- Vincent MORNIÈRE, Olivier GRIBOUVAL, Laurence HEIDET, Irana BALASZ-CHMIELEWSKA, Elisa BENETTI, Sylvie CLOAREC, Dagmar CSAICSICH, Stéphane DEGRAMER, Jutta GELLERMANN, Vincent GUIGONIS, Julien HOGAN, Aysun Karabay BAYAZIT,
- Nazym NIGMATULLINA, Jun OH, Fath OZALTIM, Bruno RANCHIN, Michel TSIMARATIN, Agnès TRAUTMANN, Corinne ANTIGNAC, Franz SCHAFFER, Guillaume DORVAL
- #37769 - IP67 Réduire l'impasse diagnostique dans la Cardiomyopathie dilatée par la recherche systématique de variations du nombre de copies géniques (CNV). Lieng TAING (), Claire PERRET, Eric VILLARD, Antonio RAU
- Philippe CHARRON
- #37771 - IP68 Caractérisation des éléments cis-régulateurs du gène GJB2 impliqué dans les surdités non-syndromiques DFNB1. Valentine HOYAU (Brest), Clara BLOTAS, Anais LE NABEC, Claude FÉREC, Stéphanie MOISAN
- #37776 - IP69 Le point sur les variants du gène SCN10A. Adrien BLOCH, Felipe PIREZ (PARIS), Isabelle DENJOY, Emilie BLIN, Pascalie RICHARD, Alexis HERMIDA, Jean François PRUNY, Cécile GUERIN, Estelle GANDBAKHCH, Véronique FRE
- #37431 - IP7 L'Abécédaire des maladies rares. Sonia GOERGER, Lucie ALBON, Elodie GAUTIER, Laurence FAIVRE (DIJON), Céline COLOMBIER-MAFFRE
- #37784 - IP71 Aide à l'interprétation des variants de signification incertaine du gène HNF1B : caractérisation fonctionnelle par test luciférase. Delphine BOUYET (Paris), Aishwarya PAVITHRAM, Cécile SAINT-MARTIN, PÂI R. N
- Bente B., JOHANSSON, Christine BELLANNE-CHANTELOT
- #37798 - IP76 MORFAL (Molecular Open Reading Frame Analyzer) : pipeline d'identification et d'analyse des variants affectant les cadres de lecture ouverts en amont (uORF, upstream Open Reading Frame). Cryst
- Alexandre ATKINSON, Valérie COULLET, Florian GUYONNET, Cécile de LUTHERJEAN, Deniz YILMAZ, Raphaël LEMAY, Sophie KREGER
- #37799 - IP77 Les Initiatives innovantes de formations et de communication de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares (PEMR) Bourgogne France-Comté (BFC), au service des patients atteints de maladies rares
- Marie-Miriam ARNOULT, Elodie GAUTIER, Sonia GOERGER, Frédéric HUET, Marie BOURNEZ, Théo GAUMET, Clément SIMAO DE SOUZA, Philippe BONNAUD, Christel THAUVIN, Jean-Christophe EICHER, Fabienne GENRE-VOLOT, Vanessa LEGUY-SI
- Christophe BEDAME, Quentin THOMAS, Guillaume BELTRAMO, Anne GALLO, Annyse FANTON, Christophe DEVAUX, Delphine BREST, Philippe RAULT, Maryvonne DELETANG, Christelle PATIN, Elisabeth CUDRY, Stéphanie VACHEROT, Jean-Michel F
- Hugues MISEREY, Laurence OLIVIER-FAIVRE (DIJON)
- #37801 - IP79 Détecter la méthylation de l'ADN par la technologie Oxford Nanopore : avancées, Applications et Perspectives. Genna BEN-HASSEN, Quentin TESTARD, Benjamin DORNAT, Audrey LABALME, Damien SANLAVILLE,
- Nicolas CHATRON, Clément GARDOL (Lyon)
- #37804 - IP80 Homogénéiser les pratiques bioinformatiques du RNA-seq en France : initiative de BioInfoDiag. Association BIOINFODIAG (Rennes)
- #37826 - IP84 Création d'un atelier de génétique dans un programme d'Education Thérapeutique au sein d'un service de neurologie. Laetitia MONTEIL (Toulouse), Christelle GARNIER
- #37830 - IP86 Analyse des résultats répétés d'uracilémie plasmatique pour établir le phénotype DPD avant administration d'une fluoropyrimidine. Paul VILQUIN (Paris), Lauriane GOLDWIRT, Yves MÉDARD, Annie YOKA, Daot
- Evelyne JACQZ-AIGRAIN
- #37836 - IP89 Le métier de bioinformaticien par BioInfoDiag, le réseau français de bioinformatique pour le diagnostic. Association BIOINFODIAG, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON (Dijon), Anthony LEBECHEC, Aurélien PERRIN, Clai
- Charles VAN GOETHEM, Christophe HABIB, Florent DENOUAL, Félix VANDERMEEREN, Jean MULLER, Laurent CASTERA, Pierre MARJON, Olivier ARDOUIN, Olivier QUENEZ, Mathieu CHOPELET, Marie DE TAYRAC
- #37558 - IP9 Pré-screening sur ADN tumoral de pharmacogénomes au sein d'un panel pan-cancers : un pas vers une pharmacogénétique préemptive en oncologie ? Vinh-Hoang-Lan Julie TRAN (Villeneuve), Roseline TANG, Victo
- Cassandre FRANÇOIS, Sengul KARA, Yahia ADNANI, Angelo PACI, Etienne ROULEAU
- #37846 - IP92 Anomalies chromosomiques fœtales atypiques, qui les trisomies 13, 18 et 21 rapportées lors du dépistage sur l'ADN libre circulant (ADNlc); mise en évidence d'une duplication 10p15.2p12.3. Amandine B
- Cécilia VERLEY, Houde KARMOUS-BENALLY, Morgane PLUTINO, Véronique DUBOC, Céline AÏNE, Khaoula ZAFRAANE-KHACHNAOUI, Guendoline LEVY, Cynthia TRASTOUR, Véronique PAQUIS
- #37847 - IP93 La FHU GeneMed5 : des projets innovants pour faire progresser les connaissances et optimiser le diagnostic et le parcours de soins dans les maladies rares. Emmanuelle LECOMMANDEUR (Rennes), Amar
- Benjamin COGNÉ, Cédric LE MARECHAL, Christèle DUBOURG, Dominique BONNEAU, Frédéric LAUMONNIER, Laurent PASQUIER, Nolwenn JEAN-MARÇAIS, Sandra MERCIER, Sébastien KÛRY, Stéphane TIRARD, Arnaud CAUPENNE, Clément PIMOUIL
- Sylvie ODENT
- #37852 - IP94 Première description de variations pathogènes du gène ACTA2 à l'état homozygote et hétérozygote composite associées à des formes précoces de dissection aortique. Pauline ARNAUD, Olivier MILLERON
- Clémence VANLERBERGHE, Alexandre GUILHERM, Guillaume JONDEAU, Catherine BOULEAU, Catherine HANNA (PARIS)
- #37860 - IP95 Genes-xcell : le réseau d'excellence des généticiens des hôpitaux universitaires du grand Ouest : une structuration de la génétique exemplaire en France. Amandine CHARETTON (RENNES), Emmanuelle LEI
- Dominique BONNEAU, Olivier INGSTER, Guy LENARS, Vincent PROCACCIO, Séverine AUDEBERT BELLANGER, Cédric LE MARECHAL, Emmanuelle GENIN, Bertrand ISIDOR, Sandra MERCIER, Estelle COLIN, Richard REDON, Philippe DENIZEAU, M
- Laurent PASQUIER, Marie DE TAYRAC, Frédéric LAUMONNIER, Anick TOUTAIN, Marie-Laure VILLAUME WINTER, Stéphane BEZIEAU, Sylvie ODENT
- #37864 - IP97 SEAL : optimiser l'interprétation des données NGS grâce à une interface conviviale et intuitive. Charles VAN GOETHEM (Montpellier), David BAUX, Thomas GUIGNARD, Kevin YAU, Marion LARRIEUX, Corinne THÉZE
- Mireille COSSÉE
- #37869 - IP98 Méthode bioinformatique pour accélérer le traitement de données génomiques dans le cadre du diagnostic de maladies génétiques rares du développement. Anthony AUCLAIR (Dijon), Valentin VAUTROT, T
- Frédéric TRAN-MAU-THÈM, Antonio VITOBELO, Hana SAFRAOU, Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON, Ange-Line BRUEL, Laurence FAIVRE, Christel THAUVIN, Yannis DUFFOURD

EPOSTERS AFFICHÉS THÈMES E

23 - Transcription, épissage et diagnostic

01 - Pathologies du neurodéveloppement - 10- Syndromes malformatifs - 15- Génétique chromosomique constitutionnelle - 20- Diagnostic prénatal, diagnostic pré-implantatoire, dépistage prénatal non invasif - 22

#37930 - IP122 Recherche d'altération de transcription d'ATM et BRCA2 en l'absence de variants pathologiques détectables. Laury NICOLAS (CLERMONT FERRAND), Roseline TANG, Voreak SUYBENG, Damien VASSEUR, Yahia ADN

Anne-Sophie JARROUSSE, Camille DARCHA, Claude DARCHA, Vincent LETHONGS-AVARN, Abdoulaye DIEDHOU, Webert LAFRANCE, Marie JARY, Denis PEZET, Johan GAGNIÈRE, Jacqueline DELOUÉMAUX, François CORNELIS, Antoine HOLLEBEQUE, Fabrice AMPEL, Etienne BOUILLAUD

Fluctuat nec mergitur

PARIS

12^{èmes}
09-12
JANV. 2024

ASSISES DE GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET MÉDICALE

www.assises-génétique.org

PALAIS DES CONGRÈS
PORTE MAILLOT



"Vendredi 12 janvier"

- #37982 - IP148 **Mise en place du RNAseq dans un laboratoire de diagnostic.** Elodie LEJEUNE (Paris), Julien BURATTI, Julie BOGOIN, Jean-Madeleine DE SAINTE AGATHE, Eric LEGUERN, Boris KEREN
- #38072 - IP182 **L'exploration transcriptomique d'un variant d'épissage dans le gène DDX3X chez un garçon confirme son caractère hypomorphe.** Abdelhakim BOUAZZAOUI (Rennes), Christèle DUBOURG, Carré WILFRID, Léné Florence DEMURGER, Marie FAOUCHER
- #38297 - IP283 **"e;Veux-tu m'épisser?"e; Illustrations avec les gènes TSC1 et TSC2.** Ines HARZALLAH (Saint Etienne), Anna SUCHET-DECHAUD, Renaud TOURAINE
- #37790 - IP73 **Les rétentions introniques sont fréquentes dans les ARNs issus de sang total sur tubes PAXgene et peuvent nuire à l'interprétation des variants d'épissage.** Thomas BESNARD (Nantes), Virginie VIGNARD, Patricia TALARMAIN, Gaëlle LANDEAU-TROTTIER, Eva TROCHU, Delphine QUINQUIS, Jérôme BUSCAIL, Wallid DEB, Stéphane BÉZIEAU, Benjamin COGNÉ